

Affetti da malattie rare

«Ma non siamo più soli»

Patologie di nicchia, 62 nuove molecole in arrivo

Alessandro Malpelo

SONO RARE per modo di dire. Se le mettiamo tutte insieme, queste sindromi dai nomi strani, fanno un numero impressionante. Sono 81 le associazioni italiane che rappresentano adulti e bambini alle prese con malattie insolite, dalla genesi sconosciuta. A loro è dedicata la *Giornata delle Malattie Rare* in programma in tutto il mondo il 29 febbraio. Una data singolare. Dieci anni fa, con decreto ministeriale, erano state individuate 583 malattie rare o gruppi di malattie aventi diritto all'esenzione per le prestazioni sanitarie correlate alla malattia, e incluse nei livelli essenziali di assistenza. Molte altre sono difficili da definire, parliamo di 8.000 quadri morbosi tra varianti genetiche, congenite e idiopatiche, di cui cioè si ignora la causa.

«**DENTRO I NUOVI** Lea, i livelli essenziali di assistenza, una parte molto importante è rappresentata dalle malattie rare — ha annunciato il ministro della Salute, **Renato Balduzzi**, a margine di un convegno all'Istituto Superiore di Sanità —. Appena insediato ho proposto di creare, all'interno del dicastero, un comitato di raccordo tra le associazioni esistenti e quelle in via di costituzione, in quanto

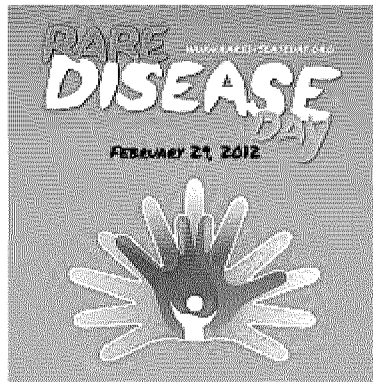
dobbiamo aspettarci un aumento progressivo nel numero delle patologie individuate». I diritti dei malati sono tutelati dai gruppi di volontariato riuniti nella onlus *Uniamo F.I.M.R.* che coordina la Giornata a livello nazionale. «**Rari ma forti insieme**» è lo slogan della manifestazione.

MA QUALI PARTI del corpo sono le più colpite? «La neurologia è al primo posto — afferma **Domenica Taruscio**, direttore del Centro nazionale malattie rare dell'Istituto Superiore di Sanità —. Le patologie più frequenti sono infatti le malattie del sistema nervoso e degli organi di senso, con una percentuale del 21,05% rispetto al totale delle diagnosi. A seguire le malattie del sangue, con poco più del 20%, seguono le patologie or-

monali, i disturbi del sistema immunitario, del metabolismo e le malformazioni congenite».

IL NOSTRO PAESE si è dotato di uno strumento prezioso, il *Registro Nazionale*, per monitorare i pazienti che afferiscono ai centri. E sono un centinaio in tutta Italia gli appuntamenti, tra conferenze, inaugurazioni di nuovi ambulatori, manifestazioni di volontariato e cerimonie, che trovano spazio nelle cronache locali. Ogni nuovo farmaco ammesso ai trial, o concesso in via compassionevole, è un evento. Valga l'esempio recente del pirfenidone, l'unica molecola approvata nella Ue per adulti con diagnosi di *fibrosi polmonare idiopatica* da lieve a moderata, erogabile in 12 differenti strutture sanitarie distribuite su nove regioni italiane: Veneto, Piemonte, Friuli, Lombardia, Emilia Romagna, Toscana, Lazio, Campania, Sicilia. In Europa, ha affermato il presidente Farindustria, **Massimo Scaccabarozzi**, la ricerca si orienta verso le malattie di nicchia ora che i bisogni legati alle grandi patologie sono in buona parte soddisfatti. Nel nostro continente sono stati presentati 1.500 farmaci contro malattie rare, 500 dei quali hanno la «patente» di farmaco orfano, e 62 sono ora a disposizione dei pazienti.

alessandro.malpelo@quotidiano.net



Casi limite



Domenica Taruscio direttore Centro malattie rare dell'Istituto Superiore di Sanità www.iss.it





350 milioni
le persone nel mondo
affette da una malattia rara



7.000/8.000
le patologie note



Nelle **pubblicazioni scientifiche**
5 nuove patologie
in media a settimana

LA SITUAZIONE IN ITALIA



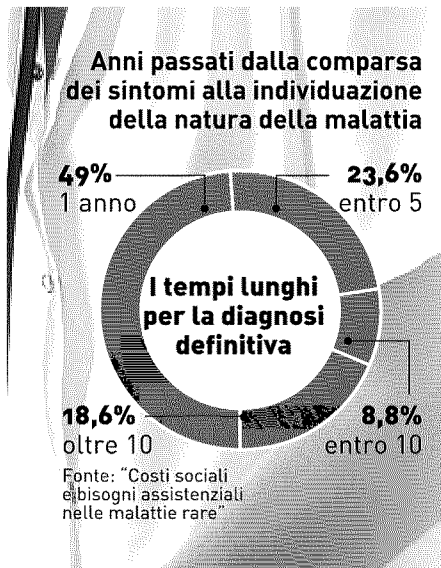
3.600
le malattie censite



284
quelle che godono
di assistenza
gratuita completa
(più 109 in attesa
di conferma)

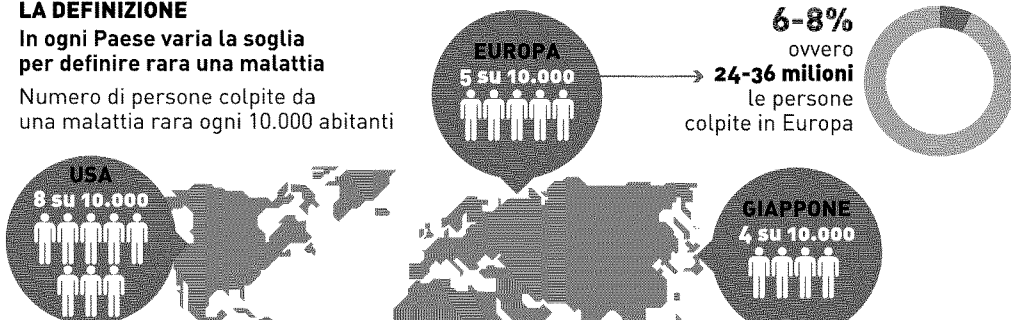
**Bambini-farfalla, un centro a Milano
in attesa della terapia risolutiva**

LA FONDAZIONE Policlinico di Milano e Debra onlus annunciano l'apertura del primo centro multidisciplinare del Nord Italia per l'Epidermolisi Bollosa. «Questa è una malattia genetica rara – spiega la professoressa **Susanna Esposito** – caratterizzata dalla formazione di vesciche sulla cute e sulle mucose interne. Gli unici altri centri italiani multidisciplinari si trovavano a Roma e a Bari, ora anche il Nord avrà il suo. Le prime visite di controllo partiranno dal 19 marzo». La Clinica Pediatrica De Marchi si occupa anche di molti altri tipi di malattie rare quali la neurofibromatosi, la sindrome di Ehler Danlos, la sindrome de delezione del cromosoma 22 e le acondrodisplasie. «Questo nuovo centro – afferma da parte sua **Cinzia Pilo**, delegato di Debra Italia Onlus Lombardia – consentirà di avere, un punto di riferimento vicino per tutti i bambini-farfalla del Nord Italia, con presa in carico, in vista di un protocollo di assistenza che rallenti, e magari blocchi, l'avanzamento cronico della malattia, e in attesa di una cura definitiva».

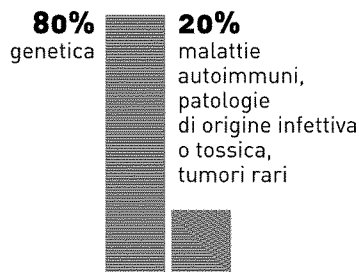


LA DEFINIZIONE

In ogni Paese varia la soglia per definire rara una malattia
Numero di persone colpite da una malattia rara ogni 10.000 abitanti



ORIGINE DELLE MALATT



**il 29 febbraio 2012
si celebra la quinta
GIORNATA
DELLE MALATTIE RARE**

Il portale **ORPHANET**
è un atlante online
delle patologie rare



**12.000 tra specialisti
e ricercatori lavorano
nel campo delle malattie rare**

IL PERCORSO DEI MALATI

Malattia sospetta

Lo specialista indirizza il paziente verso un **Centro di diagnosi e cura** della Rete nazionale delle malattie rare



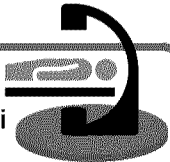
Indagini

Il percorso diagnostico **è gratuito** sia che il sospetto di malattia rara venga confermato o meno. In caso di malattia di origine ereditaria sono gratuiti anche gli **esami genetici sui familiari**



Il certificato
Se la **diagnosi è confermata**

il medico del Centro rilascia il certificato, di durata illimitata e validità nazionale



L'assistenza

Con il certificato si può richiedere alla **Ast** l'**esenzione** per avere visite e farmaci gratuiti



INFOGRAFICA A CURA DI [CENTIMETRI.IT](http://centimetri.it)

I FARMACI ORFANI

Sono le medicine che non vengono prodotte o immesse sul mercato a causa della domanda insufficiente, che non garantirebbe la copertura dei costi di ricerca e distribuzione

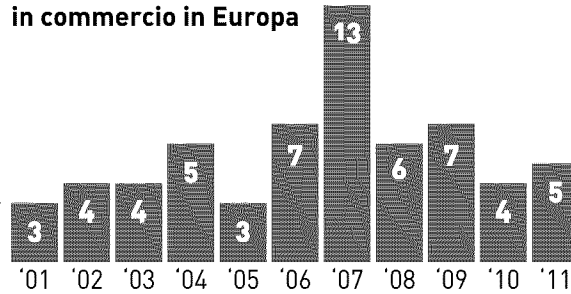


249 farmaci messi in commercio negli Usa (1983-2004)



62 i farmaci disponibili in **Europa**

Numero di farmaci orfani immessi in commercio in Europa



Giovanni Meola Centro malattie rare (distrofie miotoniche) Irccs S. Donato



Pisana Ferrari presidente Aipi Italia - vicepresidente europeo PHA www.phaeurope.org



Selene Lungarella finalista a SanremoSocial è la voce di **Un sorriso per Aipi** a favore della ricerca sull'ipertensione polmonare - www.aipiitalia.it

