

Quando le malattie rare entrano in famiglia

dentro la notizia
di Alessia Guerrieri



Ieri la Giornata mondiale dedicata a chi è colpito da patologie insolite. Nel 75% dei casi il paziente è un bambino. Nelle storie di quanti convivono ogni giorno con un malato in casa propria, ci sono la speranza, il coraggio e tanta solitudine

Rara è la loro malattia, ma anche la determinazione con cui affrontano una diagnosi infausta e spesso tardiva. Affetti da sindromi dai nomi impronunciabili e sconosciute fino a quando, in casa, una di quelle patologie entra senza bussare, cambiando la vita della famiglia. Due milioni di pazienti stimati solo nel nostro Paese (il 75% sono bambini), ottomila malattie nel mondo e appena 500 terapie conosciute. In Europa l'incidenza è ancor più alta, con una popolazione coinvolta che oscilla tra i 27 e i 36 milioni di cittadini (8%). Sono dunque insolite le malattie, ma sono tante le persone che combattono ogni giorno con disfunzioni genetiche o metaboliche invalidanti. Per alcune di queste manca il riconoscimento nel registro delle malattie rare (l'Italia è stata la prima nazione a istituirlo dal 2001, ma 109 sono ancora escluse dai Lea) ed entro il 2013 il nostro Paese dovrà anche dotarsi di un piano nazionale specifico. Eppure negli anni sono stati fatti molti passi avanti, con nuovi farmaci orfani in commercio, con un registro che fino ad ora ha censito 485 patologie. Ma

box Scienza & Vita analizza i principali ostacoli: dalle difficoltà di diagnosi ai farmaci orfani

«**M**alattie rare e farmaci orfani: ricerca & sviluppo per garantire il futuro» è il titolo del Biofiles di Scienza & Vita (la monografia periodica dell'associazione) pubblicato in occasione della Giornata delle malattie rare. Secondo il consueto schema operativo a domande e risposte, elaborate grazie al contributo del team di Orphanet Italia, il testo indaga e approfondisce il tema della difficoltà di diagnosi e delle politiche socio-sanitarie più idonee per contrastare le criticità. Per esempio quelle legate ai cosiddetti "farmaci orfani", la cui realizzazione, da parte delle aziende farmaceutiche, non permette di recuperare i costi sostenuti per il loro sviluppo. Dati gli alti costi di ricerca e produzione, infatti, la commercializzazione di un farmaco destinato al trattamento di una malattia rara non consente di recuperare il capitale investito e, in assenza di profitti, le case farmaceutiche non hanno incentivi a impegnarsi. Per questo le autorità hanno adottato incentivi per industrie, sanità e biotecnologie. In Italia, i Piani Sanitari Nazionali 1998-2000 e 2003-2005 hanno posto le malattie rare fra le priorità sanitarie.

Emanuela Vinai

occorre far rete nell'assistenza così come sta già facendo le onlus dei malati. La quinta giornata mondiale per le malattie rare organizzata da «Uniamo», la federazione italiana per le malattie rare, in contemporanea con 56 nazioni del mondo, è proprio dedicata a loro, "i rari", alle loro famiglie e alla rete di solidarietà delle associazioni che gli danno voce, spinti a volte nel dimenticatoio delle priorità sociali.

Hanno ognuna una storia complicata da raccontare, complicata dai mesi passati in "diagnosi sospesa", complicata dai viaggi della speranza, complicata poi da terapie carissime (quando ci sono). «È la malattia dello scheletro di marmo, ma sette anni fa siamo dovuti arrivare a Parigi per conoscerla. In assenza di diagnosi si passa la notte su Internet a cercare risposte». Maria Marcheselli è madre di una ragazza di 25 anni affetta da fibrodiplosia ossificante progressiva e consigliera della Fop (www.fopitalia.it), l'associazione italiana che rappresenta questi malati. Col tempo in questa patologia frammenti di ossa si manifestano nei muscoli, nei tendini, nei legamenti fino a formare un "secondo scheletro" che compromette la mobilità. Ci sono solo 25 casi in Italia, ed è una delle 109 malattie ancora non inserite nel registro nazionale. Nessuna terapia, spiega, «l'unico protocollo riconosciuto è il cortisone, ma fuori dal registro siamo fantasma esclusi dalla programmazione sanitaria».

Stessa sorte per la scleroderma. È ancora una patologia fantasma e

non ha cure, ma solo terapie palliative con farmaci orfani. «C'è troppa disparità di trattamento da regione a regione - spiega Maria Pia Sozio, presidente dell'Associazione Asmara onlus - e va aumentata la formazione tra i medici di base». La difficoltà è nel diagnosticare questa sindrome che interessa per lo più le donne sopra i 30 anni, colpisce la cute e gli organi interni fino all'atrofia. «Il problema più grave è il territorio». A parlare è Giulietta Casiero, presidente di Aidel 22, l'associazione che riunisce i pazienti di delezione del cromosoma 22 (www.aidel22.it), e madre di un giovane di 28 anni che da dieci combatte contro questo male. «Si deve avere la fortuna di trovare centri e persone competenti e avere disponibilità economiche - ammette - perché la disomogeneità nei servizi ti costringe a ricorrere al privato». Questa sindrome porta cardiopatia, malformazioni fisiche, difficoltà di apprendimento e di linguaggio. La crescita di sensibilità è d'informazione è evidente, però, «si può fare di più, perché ancora troppi malati non sanno a chi rivolgersi».

La solitudine. È la prima sensazione che vince dopo una diagnosi rara. Luisa Castaldo è madre di Vittoria, 5 anni, affetta da sindrome EEC, Ectrodattilia-displasia Ectodermica-palatoschisi (www.sindrome-eeec.it) che colpisce gli arti, dandogli la forma di chele di granchio, e il viso. «All'inizio mi è stata fatta una diagnosi errata - racconta - il non sapere ti destabilizza a livello psicologico. Poi tra i tanti pellegrinaggi della disperazione siamo finiti a Firenze. Ma è dura». La risposta arriva anche dopo anni per una patologia sotto diagnosticata e confusa come la cistite interstiziale (www.aiclonlus.org), che ha appena 900 casi conosciuti nel Paese. «Mia sorella ha atteso mesi, molti sono finiti negli Usa per averla», ricorda Loredana Nasta - la malattia ti compromette la vita, ti fa lasciare il lavoro e ha terapie che costano diverse centinaia di euro a ciclo». Per saperne di più sulle malattie rare è possibile visitare il sito www.uniamo.org che ha messo in rete 119 realtà, www.malattirari.it e www.malattierare.it.

il punto

Assistenza e cura: dalla solidarietà alla rete

Solidarietà. È il sentimento che unisce i malati rari - pur molto diversi - nella diagnosi precoce, nell'equità delle cure, nella maggiore informazione, nell'alto costo dei farmaci. La vicinanza deve essere anche, come ricordato dal ministro per la Salute Renato Balduzzi, «serio lavoro di rete, che vede coinvolti soggetti istituzionali, centri di ricerca, famiglie e associazioni e può servire a migliorare i livelli di assistenza». In più si pensa da tempo di aggiornare l'elenco delle patologie riconosciute - fermo da anni - con un centinaio di nuove sindromi, anche specificando le prestazioni assistenziali specialistiche coperte dal sistema sanitario nazionale. La rassicurazione (nel merito, ma non nei tempi) è giunta dal ministro proprio nel corso del confronto organizzato da Uniamo, insieme al lancio di una consultazione pubblica (dal 13 marzo) in vista di un Libro bianco sulle malattie rare, promossa dall'associazione parlamentare per la tutela della prevenzione. Creando un contatto tra tutti i componenti del "mondo raro", proprio nel giorno più inconsueto dell'anno, il 29 febbraio.

Il primo passo da compiere certamente è aggiornare i livelli essenziali di assistenza, ma anche pensare alla ricerca, definire con le re-

gioni i centri di riferimento sul territorio e linee guida omogenee, fino ad arrivare a nuove terapie adatte alle tasche di tutti. «Occorre coinvolgere ogni attore del settore nel tavolo del Ministero della Salute - propone la responsabile di Uniamo, Renza Bardon Galluppi - per dar vita a una regia delle informazioni e della presa in carico dei pazienti, per far sì che i malati delle diverse parti d'Italia vengano trattati allo stesso modo». La diagnosi precoce e l'accompagnamento clinico globale sembrano essere le parole d'ordine, anche se va riconosciuto che l'Italia in questo settore non è affatto fanalino di coda nella Ue. «I farmaci orfani sono importanti, ma non sono l'unica necessità» precisa infatti Bruno Dallapiccola di Orphanet Italia. Informazione e formazione

diffusa anche del comparto medico: è la nuova frontiera della medicina rara, insieme alla ricerca (il 90% è sostenuta dal privato) e ai nuovi farmaci biotecnologici. Oggi il 10% degli studi è riferita a malattie rare (66 in Italia), «sono state richieste 1.400 designazioni di farmaco orfano, 200 prodotti l'hanno ottenuta e 62 sono già giunti ai pazienti», aggiunge il presidente di Farmindustria Massimo Scaccabarozzi. Dunque va sfatata la leggenda che l'Italia è indietro sul tema e che l'industria farmaceutica «non investe nelle malattie rare perché poco remunerative». (A.Guer.)



Il ministro Balduzzi promette l'aggiornamento dell'elenco delle patologie. E l'industria farmaceutica s'impegna a realizzare nuovi prodotti

l'intervista

di Francesca Lozito

«Pochi pazienti, tanta ricerca»



Giovanni Neri

Ha studiato per 25 anni la sindrome di Perlman, rarissima malattia che si presenta alla nascita ed è associata al

l'eccesso di peso del neonato. Ora sembra aver trovato il bandolo della matassa Giovanni Neri, direttore dell'Istituto di genetica medica dell'Università Cattolica di Roma. Grazie a una ricerca internazionale coordinata dal professor Eamonn Maher dell'Università di Birmingham, a cui ha partecipato, pubblicata su *Nature Genetics* e che ha individuato il gene responsabile.

Professore che cos'è la sindrome di Perlman?
Si tratta di una malattia misteriosa che si presenta alla nascita e per ora è collegabile unicamente al gene Dis312, visto che non è noto al momento se vi siano altri geni coinvolti. La sindrome è rara e a oggi è impossibile stimare quanti siano i neonati che nascono con questa malattia. Da quando l'abbiamo per la prima volta definita nel 1984 non credo di averne visti più di due o tre casi in Italia. Dunque è 25 anni che lei la sta stu-

Ha scoperto il gene che causa la rarissima sindrome di Perlman. Il genetista Giovanni Neri: «Se gli studi sono condotti bene si possono evitare gli sprechi»

diando?

Sì, da quando si è presentata da me una famiglia con tre figli di cui ben due affetti da questa sindrome. Come primo passo ho cercato un collegamento con altri casi descritti in letteratura dal dottor Perlman, che ha dato appunto il nome alla malattia. Grazie ai suoi studi ho potuto compiere un inquadramento e descrizione più precisa. La ricerca del gene, invece, è avvenuta in Inghilterra. La fase che si apre ora è quella dei collegamenti clinico-biologici. La scoperta del gene è una tappa di arrivo e nello stesso tempo di partenza per un altro cammino.

Cosa vuol dire studiare una malattia rara come questa?

Vuol dire non pensare assolutamente che sia un problema di pochi. Certo che sono malattie rarissime. Ma per chi è davanti a te è la malattia più comune di questo mondo, perché è la sua malattia o quella di suo figlio. È una questione che è al centro della loro vita.

In tempi di crisi e di tagli anche alla ricerca di questo tipo di malattie ci sono rischi concreti che vengano sottratti i fondi per lo studio delle malattie rare, dirottandoli magari su studi di patologie più comuni?

Già oggi i finanziamenti sono faticosi da mettere assieme: si tratta di un fronte inflazionato e spezzettato in mille rivoli, al punto da rischiare di non riuscire a garantire la serenità di un lavoro per quattro o cinque anni perché bisogna andare continuamente a caccia di nuovi bandi. **C'è una ricetta per contenere i costi?** Non è così complicato: la scoperta clinica di per sé può essere a costo zero: nella sindrome di Perlman, appunto, si è trattato di studiare la letteratura precedente, praticamente un'operazione a costo zero. Trovare un gene è invece di certo più costoso, un laboratorio di genetica molecolare dove condurre gli studi ha un costo di centinaia di migliaia di euro. Ma occorre anche mettere in campo politiche virtuose: se gli studi sono condotti bene non c'è spreco. Ho 100mila euro di fondi per scoprire il gene di una certa malattia? Se non riesco a trovarlo mi chiedo come posso impiegare i dati che ho messo insieme per un altro tipo di ricerca.

sul campo
di Francesco Dal Mas

Il Friuli vuole una Casa dei risvegli «Stati vegetativi, casi in aumento»



Nel 2010, in Friuli Venezia Giulia, venivano certificati 95 "casi" (come vengono definiti

in gergo sanitario-amministrativo) di persone in stato vegetativo. Due anni dopo sono già 120. Nella terra in cui si è accompagnata alla morte Eluana Englaro e si sta girando un film ispirato alla sua drammatica vicenda, l'associazione "Amici di Ale", impegnata nella costituzione a Pordenone di una

«Casa dei risvegli», ha chiamato a raccolta nei giorni scorsi istituzioni, politici, amministratori, volontari, associazionismo e Chiesa affinché si arrivi alle soluzioni concrete per garantire il massimo di dignità, come ha detto il vescovo emerito di Concordia-Pordenone Ovidio Poletto, alla vita di queste persone. Giancarlo Pivetta, che con la moglie Loredana e molti volontari sta accompagnando il figlio Alessandro in una quotidianità che sia la più vicina possibile alla normalità, sta spingendo sul versante del rientro di questi disabili in famiglia o in strutture adeguate. «Vorrei far notare che quando il rientro è possibile, il costo per il mantenimento è di gran lunga inferiore, rispetto a una struttura sanitaria - sottolinea -. In una casa di riposo

Parlamento

Un intergruppo per sostenere chi ne soffre

Un «canale forte e ben identificato» che unisce i due rami del Parlamento, uno «strumento fisso» che faccia dialogare governo e mondo del sociale, della ricerca e della scienza, dei pazienti e delle istituzioni. Per mettere le basi in questa ultima parte di mandato elettorale, magari approvando in un testo unico i disegni di legge sulle malattie rare che giacciono in Parlamento, e poi concretizzarsi come apparato stabile «già pronto» nella prossima legislatura. Nasce con questo obiettivo l'intergruppo parlamentare per le malattie rare, che raccoglie una cinquantina di deputati e altrettanti senatori di tutti gli schieramenti, promosso dalla deputata Paola Binetti (Udc) e dalla senatrice Emanuela Baio (Api). I tagli alla sanità imposti dalla crisi, infatti, rischiano di penalizzare soprattutto le persone più sole, fragili e in difficoltà, tra cui i malati rari; un'ingiustizia, sostengono le promotrici, contraria al diritto universale alla salute. «Vogliamo incalzare il governo su questo, vogliamo che si passi dalle parole ai fatti» dice la parlamentare Udc presentando a Montecitorio il nuovo team di lavoro.

Un mese fa la Camera si è già assunta un impegno importante, votando all'unanimità una mozione unitaria (altrettanto è accaduto a Palazzo Madama) in cui viene chiesto all'esecutivo di rafforzare la ricerca, di far in modo che ogni persona a cui viene diagnosticata in una malattia rara possa da subito ottenere i benefici sanitari, anche se quella patologia non rientra ancora nei Lea. Ma anche di «creare attraverso le reti di collaborazione - continua la Binetti - quella necessaria mentalità di solidarietà e di supporto che deve a sua volta interagire con il governo per ottenere in termini di politiche sociali un riconoscimento positivo». Tra le varie priorità, seguendo l'attenzione concreta del ministro della Sanità Renato Balduzzi sul tema, le fa eco la senatrice Baio, «vorremmo passare dalla politica delle parole a quella delle scelte, tentando anche di avviare un coordinamento all'interno del gabinetto del ministro». (Al.Guer.)

© RIPRODUZIONE RISERVATA

o di lunga degenza il costo varia tra 150 e i 300 euro al giorno, invece per chi rientra a casa è inferiore a 100 euro».

I consiglieri regionali del Friuli-Venezia Giulia Franco Dal Mas (Pdl), Sergio Lupieri (Pd), Giorgio Venier Romano (Udc), intervenuti al convegno di Pordenone, hanno preso nota delle indicazioni e si sono trovati d'accordo (maggioranza e minoranza) sulla necessità di recuperare dalle ristrettezze del bilancio regionale le risorse necessarie per supportare famiglie e case come quella dei risvegli. L'associazione

«Luca De Nigris» di Bologna ricorda che l'80% degli assistiti si risveglia e il 90% fa rientro a casa. «Si tratta, dunque, di creare un percorso - ha insistito il neurologo Gian Luigi Gigli - che accompagni il

paziente dopo l'uscita dalla rianimazione verso una struttura adeguata». Vania Camio, responsabile fisioterapista del centro Opere Pie di Onigo di Pederobba (Treviso), ha evidenziato l'importanza del recupero del paziente post-acuto, anche se i risultati si vedono dopo anni. «È fondamentale iniziare il recupero il prima possibile, creando intorno al paziente un gruppo di lavoro, formato da fisioterapisti, logopedisti, educatori, creare laboratori di musicoterapia e teatro-terapia».

© RIPRODUZIONE RISERVATA