

RARI MA TANTI

"Rari ma forti insieme": è questo lo slogan che contraddistingue la Giornata delle malattie rare che quest'anno cade in un giorno speciale, "raro" anche lui, il 29 febbraio. Sono definite "rare" le malattie che, in percentuale, colpiscono una minoranza di persone, ma i numeri assoluti fanno impressione: nel nostro Paese sono circa due milioni (il 70 per cento bambini). Da anni attendono di veder riconosciuto il loro diritto a un'assistenza efficace. Forse qualcosa si sta muovendo. Nelle scorse settimane il Parlamento ha approvato una mozione, accolta positivamente dal ministro della Salute, che impegna il Governo a varare una serie di provvedimenti a favore di questi ammalati, rimasti per troppo tempo "invisibili".

A CURA DI EUGENIO ARCIDIACONO
E MAURIZIO DE PAOLI
(IN COLLABORAZIONE CON
IL MINISTERO DELLA SALUTE)

inserto speciale

UNA BATTAGLIA DA VINCERE INSIEME

Per condividere conoscenze e ricerche è nato il Consorzio internazionale sulle malattie rare, che entro il 2020 intende diagnosticare tutte le patologie rare e sviluppare 200 nuovi farmaci.

di EUGENIO ARCIDIACONO

Li chiamano *bubbles babies*, "bambini-bolla": non crescono e sono costretti a vivere chiusi in casa in un ambiente sterile, isolati dal resto del mondo, perché il contatto con un qualunque virus può significare morte. Tutta colpa di un enzima mancante nel Dna, che causa l'Ada-Scid. È una malattia rara che in Italia colpisce uno o due bambini l'anno. Per loro - sono circa 350 in tutto il mondo - fino a poco tempo fa non ci sarebbe stata speranza. Invece oggi, grazie a un protocollo di cura messo a punto dal San Raffaele di Milano dopo anni di ricerche, decine di bambini sono completamente guariti e altri potranno esserlo grazie a un nuovo farmaco. Questa vicenda testimonia gli enormi passi che sono stati fatti nella considerazione delle malattie rare, così definite quando colpiscono non più di 5 persone ogni 10 mila abitanti. Basti dire che il monitoraggio sulla loro diffusione in Italia è stato avviato da appena 10 anni, con l'istituzione di un Registro nazionale. Eppure, prese insieme, le malattie rare (il loro numero è compreso fra 5 e 6 mila, ma c'è chi dice che siano anche 8 mila) colpiscono milioni di persone in Europa. In Italia si stima siano circa 2 milioni, il 70 per cento bambini. Ne parliamo con la dottoressa **Domenica Taruscio**, responsabile del Centro nazionale malattie rare dell'Istituto superiore di sanità: «La nostra attività comprende la ricerca scientifica, la formazione di medici e di personale sanitario, il collegamento fra istituzioni internazionali e, attraverso il nostro sito (www.iss.it/cnmr), l'informazione ai cittadini con il numero

||
famiglia
cristiana
09/2012



**DOMENICA
TARUSCIO**
è la responsabile
del Centro nazionale
malattie rare dell'Istituto
superiore di sanità.

verde 800.89.69.49 e l'indicazione dei centri di cura specializzati e delle associazioni di pazienti a cui rivolgersi».

- Quante sono le malattie rare riconosciute in Italia?

«Circa 500, considerando gruppi di patologie simili: prese singolarmente, sono circa 2.500. L'80 per cento ha origine genetica. Alcune sono prevenibili o comunque è possibile ridurre il rischio; un esempio è la spina bifida, una malformazione il cui rischio viene molto ridotto se la donna assume acido folico durante la gravidanza. Moltissime si possono curare in modo adeguato con una diagnosi precoce: da qui l'importanza degli screening neonatali».

- Che però non sono obbligatori. Perché?

«In Italia ci sono due screening obbligatori a livello nazionale, per l'ipotiroidismo

Dossier / Malattie rare

Orphanet, uno strumento prezioso

Uno strumento prezioso per i pazienti, i loro familiari e i medici è sicuramente la rete Orphanet, un progetto internazionale, nato in Francia nel 1997, al quale lavorano 12 mila tra specialisti e ricercatori. Vi aderiscono 38 Paesi, tra cui l'Italia. Al centro delle attività di Orphanet è il portale www.orphanet.it, tradotto in cinque lingue. Offre un'enciclopedia con l'elenco delle malattie e dei cosiddetti "farmaci orfani" per il loro trattamento. È disponibile, in versione cartacea, anche l'*Annuario Orphanet* (edito da Elsevier, www.elsevier.it), un atlante che, in quasi 900 pagine, offre approfondimenti su oltre 2 mila malattie, i farmaci per curarle, i centri diagnostici italiani e le associazioni dei pazienti.



e la fenilchetonuria, ma anche il controllo per la fibrosi cistica viene eseguito quasi ovunque. Alcune Regioni effettuano verifiche anche su altre patologie. Per garantire una maggiore uniformità, il nostro centro sta coordinando un progetto nazionale finanziato dal ministero della Salute che ha l'obiettivo di individuare criteri per effettuare gli screening neonatali oltre a quelli già obbligatori.

– **Resta il fatto che su oltre 5 mila malattie rare, il nostro sistema sanitario ne riconosce più o meno la metà, quelle incluse nel Registro nazionale. Ci sono inoltre 109 patologie che sono state riconosciute rare da un Decreto del 2008, che però non è mai entrato in vigore.** «Le 109 patologie sono effettivamente in attesa di essere incluse nell'elenco delle malattie rare esentate: i tempi per attuare questa decisione, che richiede risorse, spettano al Governo. Voglio tuttavia sottolineare che chi non rientra in un percorso di cura specifico che prevede tra l'altro l'esenzione dalle spese non è abbandonato a sé stesso: tutti i cittadini sono comunemente tutelati dal nostro Servizio sanitario

nazionale pubblico. Per le malattie rare è stata istituita la Rete nazionale con l'identificazione di centri di competenza. Inoltre, esistono più di 250 associazioni di pazienti e familiari attivissime. Tutte queste informazioni sono disponibili sul nostro sito www.iss.it/cnmr.

– **Quando non esistono terapie risolutive, si può solo intervenire sui sintomi. Il problema è che spesso queste malattie aggrediscono più organi e quindi è necessario fare tanti controlli. Non sarebbe il caso di garantire a tutti i portatori di malattie rare una corsia preferenziale nelle liste d'attesa?**

«Sicuramente si possono creare delle facilitazioni, ma questo implica l'intervento sull'organizzazione dei servizi sanitari territoriali: si tratta di decisioni che sono di competenza delle Regioni».

2.500

le malattie rare
riconosciute in Italia

80%

di origine genetica

Dossier / Malattie rare

Una rete di iniziative

Ad affrontare per la prima volta il tema delle malattie rare nel nostro Paese è stato il Piano sanitario nazionale 1998-2000. Negli anni successivi ha preso gradualmente forma una "rete" di iniziative mirate alla conoscenza e alla ricerca delle patologie rare e alla formazione e informazione di medici e familiari. Ecco come è articolata.

- In media un paziente viene visitato nove volte prima di giungere a una diagnosi precisa. Cosa si può fare per ridurre questa dolorosa trafila?

«Potenziare la formazione dei medici di base e dei pediatri ai quali spetta il compito fondamentale di formulare dei sospetti diagnostici e di indirizzare tempestivamente il paziente verso i centri di competenza».

- Fatta la diagnosi e trovata la cura spesso questa non è disponibile sul mercato perché le case farmaceutiche non ritengono conveniente investire su un medicinale riservato a un numero esiguo di malati: sono i cosiddetti "farmaci orfani". Sono stati fatti dei progressi per incentivare le aziende a produrli?

«Sono previste una serie di facilitazioni per le aziende che sviluppano farmaci orfani, come l'assistenza scientifica gratuita dell'Agenzia europea per i medicinali (Ema) e altri incentivi affidati ai singoli Paesi membri; l'Italia, purtroppo, è un po' in ritardo nell'attivare questo meccanismo».

- Altri interventi da fare?

«Prima di tutto, proseguire e sviluppare ulteriormente il lavoro del Registro nazionale, a cui le Regioni fanno affluire i dati delle patologie diagnosticate. È uno strumento preziosissimo perché permette di rafforzare la ricerca scientifica, e quindi anche l'innovazione terapeutica. Stiamo lavorando con il Tavolo delle Regioni per ottimizzare questa raccolta di dati: rispetto solo a pochi anni fa, sono stati fatti progressi enormi. I centri di competenza collaborano fra loro scambiandosi informazioni e protocolli terapeutici, anche a livello internazionale, con grandi vantaggi per tutti. È sempre più chiaro che per vincere questa battaglia la strada è una sola: condividere il più possibile ciò che si sa. Per questo è nato il Consorzio internazionale della ricerca sulle malattie rare (IRDIRC) che ha due ambiziosi obiettivi, da realizzare entro il 2020: diagnosticare tutte le malattie rare e sviluppare 200 nuovi farmaci». **EUGENIO ARCDIACONO**

LA RETE NAZIONALE

Ha il compito di sviluppare azioni di prevenzione, attivare la sorveglianza, migliorare gli interventi volti alla diagnosi e alla terapia, e promuovere l'informazione e la formazione. La rete è costituita da presidi accreditati, appositamente individuati dalle Regioni quali centri abilitati a erogare prestazioni finalizzate alla diagnosi e al trattamento delle malattie rare, secondo protocolli clinici concordati. Il Centro nazionale malattie rare ha realizzato un data base dei centri regionali di diagnosi e cura accreditati consultabile attraverso due modalità di ricerca:

- quella geografica (per Regione)
 - quella avanzata (per patologia o gruppi di patologie)
- sul sito www.iss.it/cnmr/ccmr/

IL CENTRO NAZIONALE

È stato istituito nel 2008 e si inserisce nella Rete nazionale malattie rare svolgendo sia attività di ricerca scientifica sia di sanità pubblica a livello nazionale e internazionale.

Per contatti e informazioni:

- Centro nazionale malattie rare,
via Giano Della Bella 34
00161 Roma
- Segreteria:
tel. **06/49.90.40.17**
fax **06/49.90.43.70**
e-mail malattierare@iss.it
Telefono verde malattie rare
800.89.69.49

(Il numero è attivo dal lunedì al venerdì dalle 9 alle 13 e fornisce informazioni personalizzate sui presidi, le associazioni, le esenzioni).

IL REGISTRO NAZIONALE

Istituito presso l'Istituto superiore di sanità, ha come obiettivi quelli di monitorare le malattie rare e supportare la programmazione nazionale e regionale (Registri delle malattie rare sono istituiti in tutte le Regioni) degli interventi per i soggetti affetti da queste patologie. Fino al 31 marzo 2010, al Registro nazionale malattie rare (Rnmr) sono stati segnalati 94.185 casi suddivisi in 485 gruppi di patologie; quelli maggiormente segnalati sono i difetti ereditari della coagulazione (7.799 casi), le connettiviti indifferenziate (5.631 casi), le anemie ereditarie (5.128 casi). Per quanto riguarda le singole patologie, le più segnalate sono il cheratocono (3.837 casi) e la sclerosi laterale amiotrofica (3.292 casi).





PER NON ESSERE PIÙ "INVISIBILI"

«Il vero dramma di chi ha una malattia rara è non sapere di averla, ma patirne i sintomi finché un medico non fa la diagnosi giusta».

portatori di una malattia rara e i loro familiari condividono una caratteristica: sono preparatissimi. È una condizione indispensabile per trovare le persone giuste a cui rivolgersi e farsi ascoltare. **Renza Barbon Galluppi**, presidente della Uniamo Fimr Onlus (Federazione italiana malattie rare, cui aderiscono 81 associazioni di malati rari e familiari, per complessive 600 patologie), ha preso un master in Management sanitario per seguire al meglio i due figli, entrambi malati di fenilchetonuria, una patologia metabolica congenita che provoca deficit psicomotori. «Da un lato ci sono le università in cui le malattie rare sono sempre più studiate dai futuri medici, dall'altro ci sono pediatri di 50 anni che non partecipano ai corsi di formazione



**RENZA BARBON
GALLUPPI**

presidente della
Uniamo Fimr Onlus.

organizzati da noi perché non hanno mai studiato le malattie rare e pensano che ormai sia troppo tardi per farlo. Quindi i malati e i loro familiari spesso possono contare solo su sé stessi per far valere i loro diritti, come ottenere un certificato di invalidità o accedere a un posto di lavoro». Ecco perché lo slogan della quinta Giornata mondiale delle malattie rare, in programma il 29 febbraio, è "Rari ma forti insieme": solo se si riesce a creare una rete di collaborazione fra tutti i soggetti interessati è possibile sfuggire alla condizione di "invisibilità" che per anni ha accompagnato queste persone. «Se un malato si sente male e abita lontano dal centro specialistico che lo ha in cura», spiega Barbon, «è necessario che il pronto soccorso a cui si rivolge possa accedere immediatamente a tutti i suoi dati clinici. Purtroppo, non sempre questo accade, specie al Sud dove l'informatizzazione degli ospedali è molto carente». Qualcosa, tuttavia, si sta muovendo, anche a livello

V
famiglia
cristiana
09/2012

30 milioni

i malati in Europa

politico: lo scorso 11 gennaio il Senato ha approvato una mozione che impegna il Governo ad adottare un Piano nazionale sulle malattie rare, più una serie di altri punti, come l'esenzione per i farmaci di fascia "C".

«È essenziale che venga istituito un fondo *ad hoc*, perché altrimenti le Regioni che si trovano in una situazione di deficit non possono concedere l'esenzione. Altri due punti della mozione che ci stanno molto a cuore sono gli incentivi per il trattamento domiciliare e a favore della ricerca e dell'accesso ai farmaci orfani». Intanto i suoi due figli continuano la loro battaglia contro la malattia. Tommaso, 17 anni, studia al liceo scientifico e fa karate. Laura, più grande di lui di 8 anni, nonostante sia seguita da molto tempo da un centro specializzato, ha scoperto di recente di avere una distonia all'esofago mai diagnosticata che le procurava gravi disturbi. È stata operata e ora è tornata al suo lavoro di segretaria in una scuola. In più, fa la volontaria in un ospedale e non rinuncia a cavalcare. Una passione che l'ha portata a vincere nel 2007 una medaglia d'oro e due di bronzo alle Paralimpiadi di Shanghai. «Il loro rapporto con la malattia è molto migliorato, perché ora sanno che se succede qualcosa al loro corpo c'è una causa precisa. Il vero dramma di chi ha una malattia rara è proprio questo: non sapere di averla, ma patirne i sintomi finché un medico non fa la diagnosi giusta. È il punto su cui più c'è da lavorare».

EUGENIO ARCIDIACONO

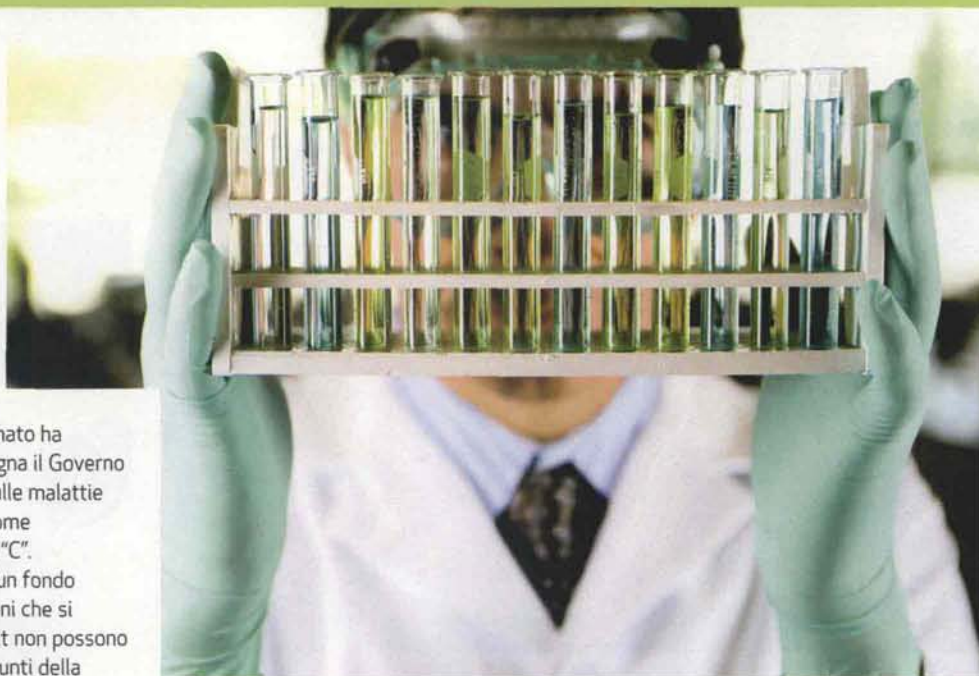
2 milioni

i malati in Italia

70%

in età pediatrica

VI
famiglia
cristiana
09/2012



Uniamo Fimr Onlus

Uniamo-Federazione italiana malattie rare Onlus ha due sedi: la sede legale a Roma, viale Glorioso 13, e quella operativa a Venezia, San Marco 1737.

Per informazioni

- telefono 041/24.10.886
- sito Internet www.uniamo.org



Dossier/Malattie rare

DAL SOSPETTO ALL'ESENZIONE

Ho una malattia rara? Cosa fare? Il Centro nazionale malattie rare ha preparato una guida per rispondere alle domande più ricorrenti.

1) IL SOSPETTO DI MALATTIA RARA -

Spesso giungere alla diagnosi di una malattia rara è complesso e può richiedere tempi molto lunghi. Per questo motivo è necessario formare e informare i medici di base affinché, nel minor tempo possibile, possano formulare un sospetto diagnostico e possano indirizzare il paziente verso i centri specializzati della Rete nazionale malattie rare.

2) ACCERTAMENTO ED ESENZIONE -

La malattia, se riconosciuta come rara dal Sistema sanitario nazionale, è esentata dalla partecipazione alle spese per le prestazioni sanitarie relative. Il medico di medicina generale, il pediatra di libera scelta o il medico specialista del Servizio sanitario nazionale, che formula il sospetto diagnostico di una malattia rara, deve indirizzare l'assistito a un centro di diagnosi e cura della Rete nazionale affinché, formulata la diagnosi di malattia rara, il paziente possa usufruire del diritto all'esenzione.

3) IL CENTRO DI DIAGNOSI E CURA -

I centri di diagnosi e cura (o presidi ospedalieri) della Rete nazionale malattie rare sono strutture individuate dalle Regioni e accreditate per la formulazione della diagnosi di malattia rara e per l'erogazione delle relative cure



I farmaci orfani

Il farmaco orfano è quel prodotto che è potenzialmente utile per trattare una malattia rara, ma non ha un mercato sufficiente per ripagare le spese del suo sviluppo. Un farmaco quindi si definisce "orfano" perché manca l'interesse da parte delle industrie farmaceutiche a investire sul suo sviluppo.

in regime di esenzione. Nel caso in cui nella Regione di residenza non vi siano centri specifici, l'assistito può rivolgersi a una struttura riconosciuta dalle altre Regioni. Per informazioni consultare la normativa regionale di riferimento o visitare la sezione dedicata ai centri di diagnosi e cura dal Centro nazionale malattie rare. L'esenzione può essere richiesta per più malattie rare, ove accertate.

4) L'ESENZIONE - Dopo aver ottenuto la diagnosi di malattia rara, il paziente può richiedere l'esenzione all'Azienda sanitaria locale di residenza, presentando il certificato di diagnosi di malattia rara rilasciato dal Centro di diagnosi e cura della Rete nazionale malattie rare.

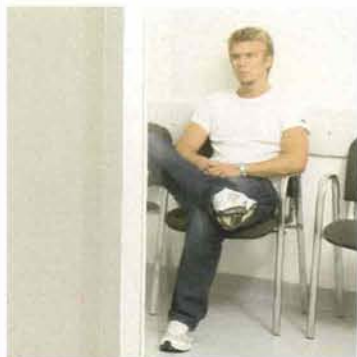
5) MODALITÀ DI EROGAZIONE DELLE PRESTAZIONI - Una volta ricevuto il certificato di esenzione per malattia rara, il paziente ha diritto alle prestazioni di assistenza sanitaria incluse nei Livelli essenziali di assistenza (Lea) ritenute efficaci e appropriate per il trattamento e il monitoraggio della malattia e per prevenire ulteriori aggravamenti.

6) MODALITÀ DI PRESCRIZIONE DELLE PRESTAZIONI - La prescrizione (ricetta) delle prestazioni sanitarie erogabili in regime di esenzione deve recare il codice della malattia rara per la quale è riconosciuto il diritto all'esenzione. La ricetta può contenere solamente le prescrizioni per tali prestazioni.

7) DOVE RIVOLGERSI PER CURE E SOSTEGNO - Per effettuare esami e controlli ai fini del monitoraggio, dell'evoluzione della malattia e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti, l'assistito dovrà rivolgersi ai centri di diagnosi della Rete nazionale malattie rare identificati per la specifica patologia. Anche le numerose associazioni di pazienti di malattie rare svolgono un ruolo determinante per il confronto e lo scambio di esperienze per i pazienti e per le loro famiglie su tutto il territorio nazionale.

8) A CHI CHIEDERE INFORMAZIONI -

Le informazioni sulle malattie rare e sulla relativa Rete nazionale sono disponibili sul sito www.iss.it/cnmr/, sui siti delle Regioni, e possono essere richiesti al numero verde 800.89.69.49, raggiungibile gratuitamente da tutta Italia e anche dai cellulari, e attivo dal lunedì al venerdì dalle 9 alle 13.



Dossier/Malattie rare

E IL MINISTRO HA LE IDEE CHIARE

«Entro il 2013, ma forse con qualche anticipo, confermo l'impegno per realizzare il Piano nazionale delle malattie rare».

Il tema delle malattie rare è una priorità che ho individuato appena sono stato nominato. Il criterio che mi guida è quello di affrontare le situazioni più deboli e le malattie rare sono una di queste, perché sono rare le persone malate della singola malattia, ma non sono rare le malattie e neppure il totale delle persone malate. Per questa ragione il mio impegno è massimo, come ho avuto modo di spiegare anche in Parlamento. Quotidianamente in questi mesi sono stato sollecitato su questa o quella malattia rara e per questo motivo ho posto il tema all'attenzione del tavolo sul rinnovo del "Patto per la salute" che stiamo discutendo con la Conferenza Stato-Regioni. Da dieci anni è in vigore il diritto all'esenzione e le risposte dei livelli regionali sono positive. È possibile anche accantonare una quota per questo settore. E data la natura dell'intervento si tratta di un impegno politicamente doveroso. Ma è indispensabile che le Regioni si impegnino a rilevare dettagliatamente le potenzialità cliniche nel loro territorio rendendole disponibili anche oltre i propri confini. Tuttavia occorre, come ho avuto occasione di dire più volte in Parlamento, che si arrivi a una rapida approvazione del disegno di legge sulle malattie rare. Eppure non siamo all'anno zero. C'è il Fondo nazionale per le malattie rare, vi sono consolidate iniziative di ricerca. Sul versante europeo l'Aifa (l'Agenzia italiana del farmaco) è titolare di un sottoprogetto, nell'ambito di un progetto più ampio a livello europeo, di una specifica iniziativa di ricerca per trovare meccanismi di accesso coordinato



RENATO BALDUZZI
docente di Diritto
costituzionale, dal novembre
2011 è ministro della Salute.

ai cosiddetti "farmaci orfani". Ma ora si tratta di passare dall'acquisizione culturale del concetto di malattia rara all'individuazione di strumenti normativi e amministrativi, tra cui l'attivazione di Registri nazionali, per dare maggiori certezze sulla ricerca e sull'azione clinica di sanità pubblica. Dobbiamo dire dei "sì" e dei "no", se è il caso, appropriati, per esempio per snellire i percorsi sui farmaci innovativi e in ogni caso per assumere impegni precisi. Entro il 2013, ma forse con qualche anticipo, confermo l'impegno per realizzare il Piano nazionale delle malattie rare. Riguardo ai farmaci, affinché non siano "orfane" le persone oltre che i farmaci, si deve aprire una reale discussione con le aziende sulla necessità di rendere compatibile l'utilizzo e i costi dei medicinali in presenza di risorse che sono già state ridotte per il Sistema sanitario nazionale. Ci sono Regioni che già fanno lo screening neonatale, hanno Livelli essenziali di assistenza (Lea) aggiuntivi per le malattie rare, hanno percorsi assistenziali previsti. Ma occorre fornire organicità e completezza al sistema. Su questo l'impegno mio e del Governo è al massimo livello soprattutto per coordinare e orientare i 21 sottosistemi regionali, per trarre la maggior virtuosità su un tema che ha bisogno di trattamenti sanitari appropriati e che comporta livelli complessi di assistenza con un enorme peso individuale, familiare e sociale.

RENATO BALDUZZI

