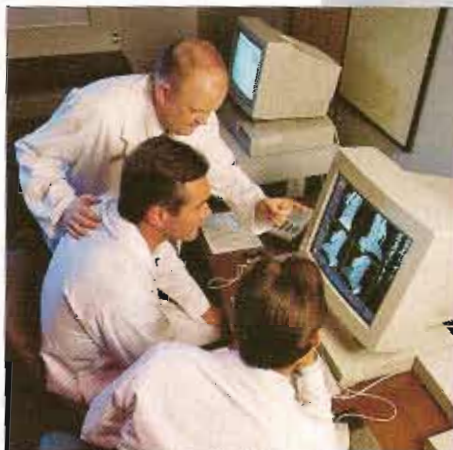


Poche notizie sui sintomi, cure difficili da reperire, scarse informazioni sui centri specializzati: anche l'Italia si mobilita per superare questi ostacoli

Un po' perché, come dicono gli stessi malati, sono rari, ma tanti, un po' perché le problematiche assistenziali diventano sempre più impellenti e le attività di ricerca scientifica più efficaci per alcune, ma le malattie rare iniziano davvero a fare audience. Risale all'11 maggio scorso

la prima manifestazione nazionale in difesa del diritto costituzionale alla salute dei cittadini colpiti da malattie rare, promossa dall'Associazione Dossetti, che ha portato di fronte a Montecitorio persone colpite da malattie con nomi sconosciuti provenienti da tutta Italia.



### SEMPRE PIÙ SOTTO I RIFLETTORI

Dalle aule delle Camere al prestigioso riconoscimento della Nord, fra le più autorevoli organizzazioni mondiali nel campo, che ha premiato Eurodis, la rete non-governativa europea di malati con disturbi rari. Fino alle serie tv e alle letture sotto l'ombrellone: come il libro "I casi del Dr House", in cui vengono passati al vaglio della dottrina medica gli strani casi e - è il caso di dirlo - gli strani metodi terapeutici del bizzarro dottore del New Jersey (Usa).

# vivere con una malattia rara

## La situazione in Italia

Una delle principali problematiche che deve affrontare una persona con malattia rara è la difficoltà a ottenere un'informazione dettagliata circa il suo disturbo, le cure e i centri medici specializzati a cui rivolgersi.

■ In Italia è stata istituita (in base al Decreto ministeriale 279/2001) una Rete nazionale delle malattie rare, costituita da presidi sanitari identificati dalle Regioni e diffusa su tutto il territorio, che regola anche l'esenzione al costo delle spese mediche.

Lo stesso Decreto istituisce il Registro nazionale delle Malattie rare, che raccoglie i dati dei malati, distribuiti in tutta Italia.

■ Inoltre, il Gruppo tecnico per il coordinamento e il monitoraggio delle attività assistenziali per le malattie rare, creato nel 2002 nell'ambito della conferenza Stato-Regioni, ha il compito di ottimizzare il funzionamento delle reti regionali e salvaguardare il diritto di equità dell'assistenza per tutti i cittadini.

■ Sono oggi circa 500 le malattie rare esenti dal pagamento delle prestazioni sanitarie, suddivise in gruppi omogenei, a seconda dell'apparato interessato dal disturbo; a ciascun tipo di malattia è assegnato un codice, che deve essere usato per ottenere la relativa esenzione.

■ Per avere ulteriori informazioni relative alla letteratura scientifica riguardante le malattie rare si può consultare il sito del Cnmr, il Centro nazionale malattie rare ([www.iss.it/cnmr](http://www.iss.it/cnmr)).

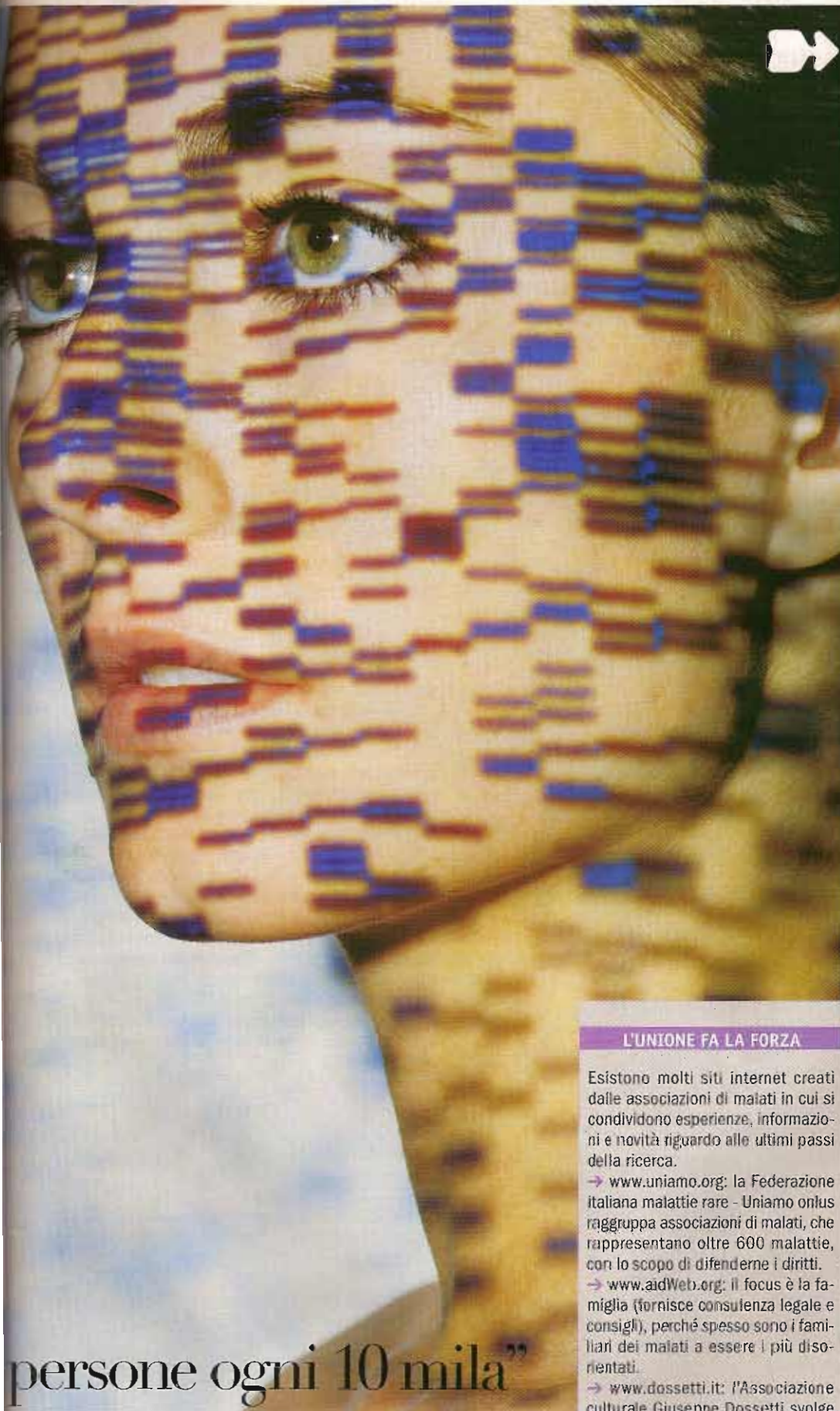
### L'origine è spesso genetica

Una malattia si può considerare rara quando colpisce un gruppo ristretto di persone. Quante? Dipende da dove si vive: in Europa, per esempio, è rara una malattia che colpisce non più di 5 persone ogni 10 mila abitanti, mentre negli Stati Uniti la soglia è di 7,5 su 10 mila e in Giappone la prevalenza è di 4 malati su 10 mila. Anche sul numero delle malattie i dati non sono uniformi, ma si stima che siano tra le 5-7 mila.

■ L'80% delle malattie rare è di origine genetica, mentre il restante 20% è di solito acquisito. Esistono, infatti, diverse malattie infettive o autoimmuni molto rare, la causa delle quali resta ancora oggi incerta.

■ La casistica è davvero molto diversificata. Per il 50% delle malattie, i primi sintomi possono addirittura presentarsi in età adulta e il decorso può portare anche a forme molto serie, incurabili, degenerative e altamente debilitanti.

“ne soffrono meno c



### Sindrome di Costello

È una malattia caratterizzata dallo sviluppo di tumori (in primo luogo papillomi nasali, orali e periorali), ritardo mentale e disturbi cardiaci.

### Febbre mediterranea familiare

La Febbre mediterranea familiare (Fmf) è caratterizzata da brevi e ricorrenti attacchi di febbre, accompagnati da dolore addominale, toracico e articolare, insieme a irritazioni della pelle.

### Sindrome di Ondina

Detta anche sindrome da ipoventilazione centrale congenita, è una malattia caratterizzata dalla compromissione più o meno seria del controllo automatico del respiro: manca del tutto o in parte la risposta respiratoria alla riduzione del contenuto di ossigeno nel sangue e all'aumento dell'anidride carbonica. Questo difetto, presente fin dalla nascita, è più evidente durante il sonno quieto, cioè quando la respirazione è regolata quasi interamente dal controllo automatico.

### Difetti del tubo neurale

Si determinano durante lo sviluppo embrionale, quando si chiude il tubo neurale (una struttura allungata che percorre tutta la lunghezza dell'embrione e che dà origine al sistema nervoso centrale: il cervello, il midollo spinale e le meningi, le membrane che li circondano e li proteggono), dal 17° al 30° giorno dal concepimento. La spina bifida, una delle malformazioni più frequenti, è dovuta alla mancata chiusura del tubo neurale durante il primo mese di vita intrauterina.

### Progeria

È una malattia caratterizzata da invecchiamento precoce. I bambini colpiti da questo disturbo appaiono normali alla nascita, ma entro il primo anno di vita iniziano ad avere serie difficoltà ad alimentarsi; successivamente (entro i tre anni), si manifestano i segni tipici della malattia, come occhi prominenti, naso a becco, anomalie della dentizione, alopecia (perdita di capelli), distrofia delle clavicole e arti sottili.

### L'UNIONE FA LA FORZA

Esistono molti siti internet creati dalle associazioni di malati in cui si condividono esperienze, informazioni e novità riguardo alle ultimi passi della ricerca.

→ [www.uniamo.org](http://www.uniamo.org): la Federazione italiana malattie rare - Uniamo onlus raggruppa associazioni di malati, che rappresentano oltre 600 malattie, con lo scopo di difenderne i diritti.

→ [www.aidWeb.org](http://www.aidWeb.org): il focus è la famiglia (fornisce consulenza legale e consigli), perché spesso sono i familiari dei malati a essere i più disorientati.

→ [www.dossetti.it](http://www.dossetti.it): l'Associazione culturale Giuseppe Dossetti svolge attività di supporto e tutela del malato "raro".

persone ogni 10 mila”



## La situazione in Europa

Il Parlamento europeo ha iniziato a occuparsi di malattie rare in modo specifico nel 1999, adottando un apposito programma. L'attività riguarda il miglioramento dell'accesso all'informazione, la formazione e l'aggiornamento professionale degli operatori sanitari, il controllo epidemiologico con la realizzazione di una rete di esperti e lo sviluppo di collabo-

razioni transnazionali. A livello europeo esistono due grandi associazioni che si occupano di malattie rare, che operano anche a livello mondiale.

■ Orphanet ([www.orpha.net](http://www.orpha.net)) è un progetto/servizio di informazioni per il pubblico e gli operatori coinvolti nelle malattie rare e ha un ricco database con informazioni relative a moltissime malattie rare, spie-

gate nei dettagli da esperti europei.

■ Eurordis ([www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)), da poco premiata con il Nord International leadership award, è un'alleanza non-governativa di associazioni di malati e di persone attive nel campo delle malattie rare, guidata dagli stessi malati e dedicata a migliorare la qualità della vita di tutte le persone colpite da malattie rare in Europa.



### L'assistenza e la ricerca

In Italia, tutte le fasi di assistenza ai malati sono gestite attraverso i presidi sanitari identificati dalle Regioni, che si occupano della prevenzione, della sorveglianza, della diagnosi e del trattamento delle singole malattie.

■ Poiché la maggior parte delle malattie è di origine genetica, la ricerca procede convogliando gran parte degli sforzi proprio in tale ambito. Il Cnmr è attualmente impegnato in studi sperimentali su meccanismi di regolazione genica nell'uomo e su analisi di alterazioni genetiche, e ha recentemente consolidato la collaborazione con i National Institutes of Health americani.

### I FARMACI ORFANI

Sono medicinali destinati alla cura delle malattie così poco diffuse da non permettere di creare un mercato per la loro vendita. Per stimolare la ricerca, lo sviluppo e la commercializzazione di questi medicinali, le autorità hanno adottato appositi incentivi destinati alle industrie farmaceutiche.

■ La Comunità europea ha approvato nel 2000 un regolamento che definisce i criteri per l'assegnazione della qualifica di medicinale orfano. Gli incentivi consistono in dieci anni di esclusività di mercato, assistenza per l'elaborazione di protocolli, facilitazioni nelle procedure e riduzione delle tasse di registrazione e priorità nell'accesso ai programmi di ricerca europea. Per svolgere questa attività di valutazione è stato istituito, nell'ambito dell'Agenzia europea per il controllo dei farmaci (sul sito [www.emea.europa.eu](http://www.emea.europa.eu) sono consultabili le schede che descrivono le caratteristiche dei singoli ritrovati), il Comitato per i farmaci orfani (Como).

■ In Italia è l'Aifa (Agenzia italiana del farmaco) il riferimento principale, che si occupa anche di determinare la rimborsabilità dei medicinali.

## L'importanza della prevenzione

Se è vero che oggi, almeno per la maggior parte delle malattie rare, non è ancora stata scoperta una soluzione definitiva, è altrettanto vero che esistono cure e trattamenti di supporto, che possono migliorare la qualità di vita del malato.

■ Una diagnosi precoce, inoltre, può consentire di intervenire in anti-

cipo rispetto alla manifestazione dei sintomi più seri.

■ Lo screening neonatale, infatti, consente di diagnosticare precocemente alcune malattie genetiche rare, per le quali è disponibile una cura riconosciuta. I test sono obbligatori solo per poche malattie, tra cui l'ipotiroidismo congenito, la fenilchetonuria (si ma-

nifesta principalmente con il ritardo mentale), la galattosemia (si manifesta nel neonato pochi giorni dopo l'inizio dell'allattamento, dapprima con vomito e arresto della crescita, in seguito con ingrossamento del fegato, ittero e cirrosi epatica, insufficienza renale, convulsioni e ritardo mentale) e la fibrosi cistica.

### I NETWORK DI SOSTEGNO

→ Rapsody: è il network europeo di servizi per la terapia del dolore per le malattie rare ed è uno dei progetti di punta di Eurordis. Offre sostegno e assistenza alle famiglie del malato.

→ Ricerche cliniche attraverso Orpha.net. Questo servizio offre l'opportunità di partecipare come volontari allo sviluppo di una ricerca terapeutica. Gli utenti registrati ricevono informazioni sugli studi in corso e su quelli futuri di loro interesse.





### La medicina narrativa

Il progetto Medicina narrativa e Malattie rare è realizzato nell'ambito delle attività del Centro nazionale malattie rare, nato per rafforzare la collaborazione con le associazioni di malati e familiari.

■ La Medicina narrativa invita i malati a raccontare le proprie esperienze di malattia, esprimendo attraverso il linguaggio gli stati d'animo vissuti. Lo scopo è prendere parola, esternare e, pian piano, rielaborare in una nuova chiave le esperienze vissute. Le testimonianze così raccolte rappresentano un ottimo spunto anche per i ricercatori e i medici.



### IL PARERE DELL'ESPERTO

Abbiamo intervistato **Domenica Taruscio**, responsabile del Centro di coordinamento nazionale Malattie rare all'Istituto superiore di sanità.

#### Che cosa si intende per malattie rare?

Le malattie vengono definite "rare" quando coinvolgono non più di 5 persone su 10.000 abitanti. In base a questa definizione, esistono malattie "meno rare", che coinvolgono solo in Italia circa 25.000 persone, ed altre "rarissime", che coinvolgono centinaia o decine di persone, come la Sindrome da emiplegia alternante che si manifesta verso i 4 anni. La malattia è caratterizzata da ricorrenti, anche se transitori, episodi di paralisi di un lato del corpo: può interessare i movimenti oculari, gli arti o i muscoli facciali. Nei casi più seri vi possono essere anche ritardo mentale, crisi epilettiche, difficoltà nell'equilibrio e variazioni della temperatura corporea.

#### In quale direzione si muove la ricerca?

La ricerca scientifica sta effettuando notevoli progressi in varie direzioni: dagli studi centrati su cause e meccanismi d'azione alla ricerca clinica per la realizzazione di nuove terapie. Anche la ricerca socio-sanitaria può contribuire, attraverso la definizione dei bisogni di chi è colpito da una malattia rara, a migliorare la qualità della vita.

#### Per quali malattie si è vicino a una soluzione?

Il percorso di identificazione di cause, meccanismi d'azione e terapia per la maggior parte delle malattie rare è piuttosto lungo. Solo per alcune sono state identificate cure pressoché risolutive: per esempio nella

malattia di Fabry è stata identificata la terapia enzimatica sostitutiva. Tuttavia, la mancanza di una cura specifica non significa che non si debba agire attraverso trattamenti sintomatici, riabilitativi o di sostegno che migliorano la qualità della vita dei malati.

#### Qual è la situazione dei farmaci orfani in Italia?

A livello europeo sono stati autorizzati all'immissione in commercio dall'Emea e dalla Commissione europea 34 farmaci orfani. In Italia ne sono

disponibili 23 per malattie come l'ipertensione arteriosa polmonare primitiva, la mucopolisaccaridosi e la malattia di Fabry.

#### Quali sono i problemi che richiedono soluzioni urgenti?

Sono numerosi e interessano più ambiti. In campo sanitario i problemi principali riguardano la diagnosi, il trattamento, la riabilitazione: sono problematiche da affrontare attraverso lo sviluppo e il potenziamento della Rete nazionale malattie rare. In ambito socio-economico la criticità riguarda l'estensione della tutela del Decreto ministeriale numero 279 del 2001 ad altre malattie rare, gravi e invalidanti attualmente non riconosciute

nel decreto. In ambito sociale, infine, il problema maggiore è l'integrazione di pazienti colpiti da malattie rare nella scuola e sui luoghi di lavoro.

#### Qual è la carenza più grande su questo fronte?

Le persone con malattie rare molto spesso denunciano la carenza di informazioni sulla propria malattia, sui centri ospedalieri per la diagnosi e la cura, ma anche su leggi e diritti. D'altra parte, anche gli operatori sanitari spesso ci segnalano gravi carenze nella formazione e informazione sulle malattie dei propri assistiti, sui percorsi diagnostico-terapeutici, sui centri per la diagnosi e terapia.

#### Qual è l'attività del Centro e, in particolare, che tipo di supporto offre alle persone con malattie rare?

Il Centro nazionale malattie rare svolge sia attività di ricerca scientifica sia di sanità pubblica a livello nazionale e internazionale. In particolare, si occupa di attività di ricerca, elaborazione e promozione di linee guida per le malattie rare, attività riguardanti i farmaci orfani, formazione degli operatori sanitari, informazione ai cittadini, collaborazione con le associazioni dei malati, realizzazione di un network europeo di istituzioni pubbliche impegnate sulle malattie rare.

*Servizio di Fabio Lepore.*



“spesso i malati non trovano informazioni”