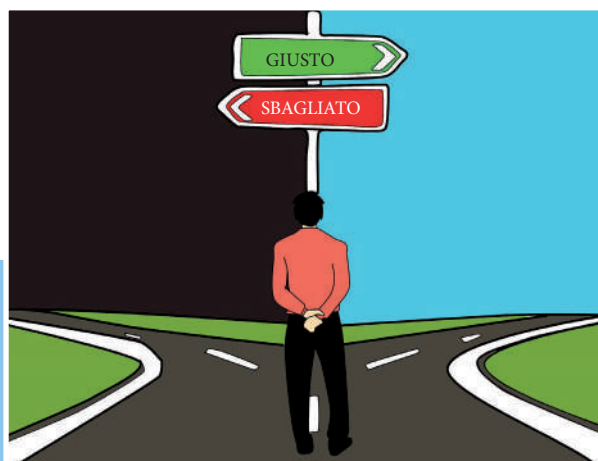


Malattie Rare



Una galassia fatta di persone

Tra nuove frontiere terapeutiche e diritti da garantire



UN TESTO LEGISLATIVO UNIFICATO
Cosa cambia tra ricerca e assistenza



MALATTIA DI FABRY
Il tempo è vita

SANOFI GENZYME

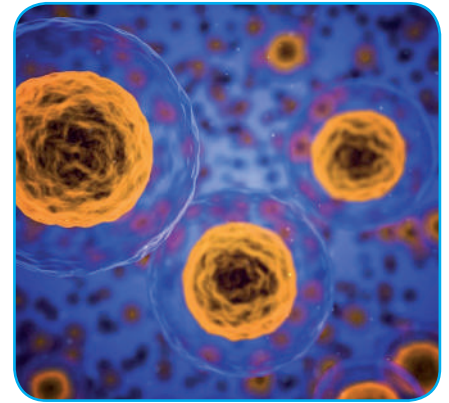
SPECIALTY CARE DI SANOFI

Ci occupiamo di sclerosi multipla, malattie rare, oncologia e immunologia, mettendo al centro le persone. Guidati dalla scienza e dalla ricerca, sviluppiamo soluzioni mirate per rispondere a bisogni di salute non ancora soddisfatti.



SANOFI GENZYME

Attività svolta con il contributo non condizionante di Sanofi Genzyme



L'ITALIA E LE RARE PROMOSSE CON RISERVA

PAG. 4

PROTEGGERE I PAZIENTI FRAGILI INTERVISTA A GIUSEPPE LIMONGELLI

PAG. 8

NO AI PAZIENTI DI SERIE B È ORA DI CAMBIARE PASSO

PAG. 9

NIEMANN PICK PER UNA DIAGNOSI PRECOCE

PAG. 11

BIOMARCATORI LA PROVA DELL'EFFICACIA

PAG. 14

MALATTIA DI FABRY L'IMPORTANZA DI INTERVENIRE IN TEMPO

PAG. 15

Prodotto editoriale non periodico
con inserimenti anche pubblicitari
Una pubblicazione a cura
di **Prevenzione e Salute**

Distribuzione Gratuita

<https://prevenzione-salute.it>

Progetto Grafico
Gennaro Apicella

Vietata la vendita

Ph.www.pixabay.com

Si ringrazia:

Uniamo FIMR onlus *Federazione Italiana Malattie Rare*

CNdMR *Consulta Nazionale delle Malattie Rare*

AIAF onlus *Associazione Italiana Anderson-Fabry*

AIMPS onlus *Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini*

AINP *Associazione Italiana Neuropatie Periferiche*

AIG *Associazione Italiana Glicogenosi*

LIFC *Lega Italiana Fibrosi Cistica*

Economic Evaluation and HTA *CEIS Tor Vergata*

SIPPR *Società Italiana di Psicologia e Psicoterapia Relazionale*

*Ancora troppe
le lungaggini
burocratiche
e pochi i fondi
per la ricerca
È tempo di cambiare*

di RAFFAELE NESPOLI

Si è talmente abituati a credere che malattie rare significhi “poco diffuse” che il problema resta spesso lontano dal dibattito pubblico e dalle decisioni della politica. Ciò che è difficile da far comprendere è che quella delle malattie rare è una galassia. Un'enorme quantità di patologie diverse che coinvolgono ciascuna un numero esiguo di persone, e questa lacerazione trascina spesso i pazienti affetti da malattie rare nel vortice della solitudine. Cosa può essere più drammatico di essere affetti da una malattia della quale è difficile anche solo avere una diagnosi?

Fortunatamente negli ultimi anni in Italia le cose sono cambiate in meglio, e a ben vedere il nostro paese è tra i più avanzati d'Europa rispetto alla presa in carico e alla cura dei pazienti affetti da malattie rare. Tra i nodi da sciogliere resta però un'eccessiva regionalizzazione. Lo dice a chiare lettere il professor Bruno Dallapiccola, presidente della Direzione scientifica del Bambino Gesù di Roma. «I pazienti - spiega - sono purtroppo costretti ad adattarsi alle disomogeneità, a volte piccole ma a volte enormi, che ci sono da regione a regione. Il malato raro ha delle opportunità o delle lacune molto diverse, nelle varie regioni italiane». Diversa la situazione se si

Promossi

Tanti ritardi, ma il nostro sistema



guarda al sistema Italia nel contesto dei paesi europei. «In questo senso - aggiunge Dallapiccola - l'Italia ha un sistema che è tra i migliori. Il nostro paese è uno dei pochi ad aver costruito da tempo una rete che con-

ta oltre 300 centri e che di fatto costituisce un quinto della rete europea». Per Dallapiccola l'aspetto critico è ancora quello delle lungaggini amministrative, e una rappresentanza ai tavoli istituzionali europei che

non è “aggressiva” quanto quella degli altri paesi. Certo è che i fondi destinati alla ricerca sono pochi e se l'Italia resta in questo campo uno dei paesi di punta a livello mondiale è spesso grazie all'impegno di tanti professionisti pronti a sacrificare molto della propria vita personale, e a lavorare sodo nonostante tutto.

Che la situazione italiana sia buona, seppur tra luci e ombre, lo pensa anche Annalisa Scopinaro, presidente di Uniamo FIMR Onlus. «Dal 2011 in poi - dice - per

“ *I pazienti sono costretti ad adattarsi alle differenze piccole o grandi che purtroppo ci sono tra una regione e l'altra* ”



con riserva

sanitario è tra i migliori d'Europa



le malattie rare sono stati fatti diversi passi in avanti», aggiungendo però che «stentiamo ancora ad avere un sistema che realmente funzioni. Il decreto ministeriale 279 ha definito quelli che possiamo considerare i tre pilastri della struttura che avrebbe dovuto reggere il sistema di presa in carico dei malati rari: registri, centri di competenza (anche interregionali) e PDTA. Purtroppo su molti di questi punti siamo ancora indietro». Qualcosa a livello legislativo si sta muovendo. «Stanno uscendo indiscrezioni su un testo unico - conclude Scopinaro - ma ancora non sappiamo come andrà a finire. Guardiamo con interesse a queste proposte e abbiamo chiesto di essere parte attiva del processo di costruzione della proposta di legge. Al momento non abbiamo avuto alcun riscontro, ma siamo speranzosi». La speranza è anche che a livello istituzionale si riesca a fare di più per tenere il passo con quanti lavorano sul territorio e fare in modo che alla malattia non debba aggiungersi anche un vero e proprio dolore burocratico.

L'importanza dello screening neonatale esteso

«**F**are screening neonatale significa effettuare test che possano essere facilmente estesi a tutti i neonati; test ad alta sensibilità e ad alta specificità, che consentono di evidenziare un'alterazione, spia di una malattia anche in fase presintomatica. Per inserire una patologia tra quelle testate nello screening neonatale è indispensabile che vi sia disponibile una terapia efficace». A chiarire cosa sia lo screening neonatale, e perché oggi si definisca esteso, è Maria Alice Donati, direttore Uoc Malattie Metaboliche e Muscolari Ereditarie del Meyer di Firenze. «Si parla

di screening esteso - aggiunge - perché con una sola goccia di sangue si possono ricercare più malattie. Questo grazie ad una tecnologia che consente di analizzare contemporaneamente più sostanze che si possono accumulare e che sono la spia di patologia». Donati chiarisce che il test non è diagnostico, ha bisogno di altri test di conferma. Nel caso di screening neonatale esteso, la goccia di sangue deve essere prelevata tra le 48 e 72 ore di vita, perché il risultato dell'esame deve essere disponibile rapidamente, prima ancora che la malattia abbia dato segno di sé. «Questo ci consente di iniziare una

terapia spesso in fase pre-sintomatica». Lo screening esteso «non è solo un test ma è un sistema che vede più persone coinvolte. Le mamme devono essere informate durante la gravidanza, il punto nascita deve eseguire nei tempi corretti il cartoncino, deve esserci un sistema che faccia arrivare celermente il campione al laboratorio, il campione deve essere poi rapidamente analizzato e infine un team clinico deve essere pronto a prendere in carico il neonato». Tutto questo per arrivare a una diagnosi tempestiva e iniziare la terapia precocemente, che in molti casi può fare veramente la differenza.

COMMISSIONE AFFARI SOCIALI LA SINTESI ACCORPA CINQUE DIVERSE PROPOSTE DI LEGGE

Dai Lea ai fondi per garantire la ricerca si lavora alla stesura di un testo unificato

Sotto il profilo legislativo, uno degli sforzi maggiori che ha contraddistinto il 2019 e che sta segnando anche questi primi mesi del 2020 è rappresentato dal testo che mette assieme diverse proposte di legge sul tema delle malattie rare, dando vita ad un'unica elaborazione da parte della Commissione Affari Sociali. In tutto sono cinque le proposte di legge (a firma **Paolo Russo (FI)**, **Fabiola Bologna (M5S)**, **Vito De Filippo (Iv)**, **Mas-similiano Panizzut (Lega)** e **Maria Teresa Bellucci (Fdl)** che trovano "ospitalità" in questa stesura unificata che, seppur ancora ad uno stadio poco più che embrionale, rappresenta un significativo passo in avanti. Declinato in 32 articoli, il provvedimento mira - tra le altre cose - a disciplinare i Livelli essenziali di assistenza per le malattie rare, garantire un'omogeneità di presa in carico dei pazienti a livello nazionale e la gratuità dei farmaci. Si parte con l'importante affermazione di quelle che sono le finalità, vale a dire "tutelare il diritto alla salute delle persone affette da malattie rare". Risultato che può essere ottenuto solo attraverso misure volte a garantire: l'uniformità dell'erogazione nel territorio nazionale delle prestazioni e dei medicinali, inclusi quelli orfani. L'aggiornamento periodico dei livelli essenziali di assistenza e dell'elenco delle malattie rare. Il coordinamento, il riordino e il potenziamento della Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare.

Testo unificato malattie rare

A.C. 1317 **Bologna** - Norme per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani e della cura delle malattie rare
 A.C. 164 **Paolo Russo** - Disposizioni in favore della ricerca sulle malattie rare e per la loro cura;
 A.C. 1666 **De Filippo** - Norme per il sostegno della ricerca, della produzione dei farmaci orfani nonché della cura delle malattie rare e in favore delle famiglie con bambini affetti da tali malattie;
 A.C. 1907 **Bellucci** - Riconoscimento della sindrome di Sjögren primaria come malattia rara nonché disposizioni per la cura delle persone affette da essa e per la promozione della ricerca sulle malattie rare.
 AC 2272 **Panizzut** - Norme per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca su di esse.

Capo I
FINALITA' E AMBITO DI APPLICAZIONE

Art. 1. (Finalità) - Panizzut
 1. La presente legge ha la finalità di tutelare il diritto alla salute delle persone affette da malattie rare, attraverso misure volte a garantire:
 a) l'uniformità della erogazione nel territorio nazionale delle prestazioni e dei medicinali, inclusi quelli orfani
 b) l'aggiornamento periodico dei livelli essenziali di assistenza e dell'elenco delle malattie rare
 c) il coordinamento, il riordino e il potenziamento della Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare;
 d) il sostegno alla ricerca.

Art. 2. (Definizione di malattie rare) - Bologna/De Filippo
 1. In conformità al Regolamento CE n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999, sono definite rare le malattie, comprese quelle di origine genetica, che comportano una minaccia per la vita o sono cronicamente debilitanti e che presentano una bassa prevalenza tale da richiedere un particolare impegno congiunto per combatterle al fine di prevenire una morbidità significativa o una mortalità prematura, ovvero una rilevante riduzione della qualità della vita o del potenziale socio-economico delle persone.
 2. Ai fini della presente legge, per bassa prevalenza delle malattie rare si intende una prevalenza inferiore a cinque individui su diecimila. Nell'ambito delle malattie rare sono comprese anche le malattie ultra rare, caratterizzate, secondo quanto previsto dal Regolamento UE 536/2014 da una prevalenza inferiore a un individuo su cinquantamila.
 3. A partire dalla data di entrata in vigore della presente legge, qualora in sede di Unione europea, con apposito atto, siano modificati i criteri per l'individuazione delle malattie rare e ultra rare al fine di comprendere un più alto numero di patologie, tali criteri, entro tre mesi, sono resi esecutivi in Italia con decreto del Ministero della salute.

Art. 3. (Definizione di farmaco orfano) - Bologna/De Filippo
 1. In conformità ai criteri stabiliti dall'articolo 3 del Regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999, un farmaco è definito orfano se:
 a) è destinato alla diagnosi, alla profilassi o alla terapia di un'affezione che comporta una minaccia per la vita o la debilitazione cronica e che colpisce non più di cinque individui su diecimila nel momento in cui è presentata la domanda di assegnazione della qualifica di farmaco orfano, oppure se è destinato alla diagnosi, alla profilassi o alla terapia di un'affezione che comporta una minaccia per

parte, per le malattie rare, dei Lea. Tra queste: le prestazioni rese nell'ambito del percorso diagnostico a seguito di sospetto di malattia rara espresso da un medico del Servizio sanitario nazionale, inclusi gli accertamenti diagnostici genetici sui familiari utili per la formulazione della diagnosi, anche in caso di diagnosi non confermata. Eventuali accertamenti da eseguire sul cadavere o su campioni biologici di esso, qualora il paziente sia deceduto senza aver potuto completare il percorso diagnostico e qualora la formulazione di una corretta diagnosi post-mortem possa essere di utilità per i familiari. Le prestazioni correlate al monitoraggio clinico. I trattamenti essenziali, comprese le terapie farmacologiche, anche innovative, le formulazioni dietetiche, l'acquisto dei farmaci necessari per il trattamento delle malattie rare, nonché dei trattamenti considerati non farmacologici, quali alimenti, integratori alimentari, dispositivi medici e presidi sanitari, nonché le cure palliative e la fruizione di prestazioni di riabilitazione motoria, logopedica, neuropsicologica e cognitiva e di interventi di supporto e di sostegno sia per il paziente che per la sua famiglia. È bene ricordare inoltre che in questi giorni alla Camera dei Deputati si sta discutendo un emendamento (25.21 Noja) al DL Milleproroghe, che propone di mo-

ziamento della Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare e, infine, il sostegno alla ricerca.

Se poi gli articoli 2 e 3 delimitano il campo, dando una definizione di malattia rara e di farmaco orfano, l'articolo elenca le prestazioni e i trattamenti che fanno

“ *La strada è ancora lunga ma l'obiettivo comune è quello di realizzare un passo in avanti sotto il profilo normativo* ”

dificare la Legge 167/2016 sullo screening neonatale esteso (SNE). Se sarà approvata, la modifica renderà possibile l'allargamento dell'elenco delle malattie da ricercare e un ulteriore finanziamento di 4 milioni di euro in 2 anni. AIAF Onlus - Associazione Italiana Anderson-Fabry Onlus da sempre, sostiene con convinzione l'importanza di includere anche la Malattia di Fabry nello Screening Neonatale obbligatorio. Richiesta ribadita con un appello alle Istituzioni, consegnato lo scorso 10 Dicembre, in occasione dell'evento "Screening Neonatale: dai progetti pilota all'adeguamento del panel" promosso da Osservatorio Malattie Rare. Lo screening neonatale, nella Malattia di Fabry, permette non solo una diagnosi precoce per il neonato, ma apre alla possibilità di identificare anche altre persone adulte dello stesso nucleo familiare non ancora diagnosticate, in modo che possano venire prese in carico e avere un accesso precoce alle cure, evitando così compromissioni d'organo gravissime e gravi disabilità anche in età giovanile.



Tema:
“Bisogni e soluzioni in emergenza”
 Condivisione e relazioni
 a cura della Dott.ssa Laura Gentile

SABATO 20 GIUGNO dalle 10.00 alle 12.00

AIAF in connessione
 uno spazio virtuale dedicato alle persone con Malattia di Anderson-Fabry e alle loro famiglie

Come partecipare
 La partecipazione è gratuita, è necessario disporre di un pc, un tablet o uno smartphone e inviare una e-mail, entro e non oltre il 19 giugno, a: presidente@aiaf-onlus.org

Nella mail indicare: nome e cognome; indirizzo mail; numero di cellulare (per essere contattati in caso di problemi tecnici).

Riceverete conferma con le istruzioni per scaricare la piattaforma "Zoom", molto semplice da utilizzare.

A.I.A.F. Onlus
 Associazione Italiana Anderson-Fabry Onlus
 Via Liberiana, 17 - 00185 - Roma
 (presso CESV Centro Servizi Volontariato)
 C.F. 97878190582
presidente@aiaf-onlus.org
info@aiaf-onlus.org
www.aiaf-onlus.org

Ci Trovi anche:
 f AIAF Onlus - Associazione Italiana Anderson-Fabry Onlus

e nel gruppo di auto-supporto:
 f MALATTIA DI FABRY MALATTIA GENETICA RARA

Bologna: «Riorganizziamo una rete ben coordinata»

Lo scopo principale è facilitare il percorso dei pazienti e delle famiglie

FABIOLA BOLOGNA
CAPOGRUPPO M5S
COMMISSIONE
AFFARI SOCIALI
E SANITÀ CAMERA
LAUREATA IN
MEDICINA
E CHIRURGIA CON
SPECIALIZZAZIONE
IN NEUROLOGIA.
DIRIGENTE MEDICO

Tra le proposte che danno origine al testo unico della Commissione Affari Sociali c'è quella presentata dall'Onorevole Fabiola Bologna (Capogruppo M5S Commissione Affari Sociali e Sanità Camera). «Il lavoro che stiamo facendo è finalizzato a realizzare una cornice definita sul tema delle Malattie Rare. È necessario riorganizzare tutto quello che è stato fatto in questi anni in una Rete coordinata, efficiente ed efficace. Per questa ragione il mio obiettivo, anche come Relatrice del provvedimento, è di definire le finalità e gli ambiti di applicazione della proposta, garantire i livelli essenziali di assistenza a assicurare la disponibilità dei farmaci e



dei trattamenti non farmacologici necessari ai malati rari e semplificare l'accesso alla presa in carico sia per l'assistenza che per le certificazioni». L'onorevole Bologna sottolinea, a giusto titolo, come un tema rispetto al quale si è spesa particolarmente è quello dell'attenzione alla ricerca sulle malattie rare e lo sviluppo dei farmaci orfani. In più occasioni Bologna ha spiegato che le parole chiave sono ricerca, farmaci e cura, nel senso più ampio del termine. Tutto questo perché l'obiettivo prioritario, è bene ribadirlo, è facilitare il percorso dei malati e delle loro famiglie in modo che possano avere a disposizione ciò di cui hanno bisogno.

PROTEGGERE I PAZIENTI FRAGILI

«Già attivi home therapy e videoconsulti, strumenti preziosi contro il contagio»

Il Covid-19 si è dimostrato un nemico insidioso a prescindere dall'età e da patologie pregresse, ma è ancor più vero che esiste una popolazione fragile - quella degli immunodepressi e delle persone con malattie rare - che è ancor più esposta e che per questo deve essere protetta con misure ad hoc, sino a quando questa pandemia non sarà finita. «Parliamo di una popolazione molto ampia», spiega Giuseppe Limongelli, responsabile centro di coordinamento malattie rare della Regione Campania, «una popolazione che spesso sfugge anche alle stime ufficiali a causa di registri che non sono al passo con il numero di patologie esistenti».

Dottor Limongelli, quante sono in Campania le persone con malattia rara?

«In Campania sono certificate e diagnosticate circa 20.000 persone con malattia rara, ma si tenga presente che l'elenco nazionale delle malattie rare, vale a dire quelle patologie che possono rientrare nei LEA, annovera poco meno di 500 patologie rispetto alle circa 8.000 malattie rare che oggi conosciamo. Va da sé che in tutte le regioni c'è un'ampia fascia di popolazione che resta esclusa da una diagnosi e da una certificazione».

Quali sono gli aspetti più complessi dell'emergenza Covid rispetto alle fragilità?

«Il paziente con malattia rara è per definizione un paziente fragile e con bisogni speciali che possono riguardare tanto l'ambito diagnostico, quanto l'ambito terapeutico. Ciò che conta è una diagnosi precoce e un altrettanto precoce approccio terapeutico, ove disponibile. Tutto questo ci consente di "cronizzare" diverse malattie rare, così come avviene anche per patologie più note e diffuse. La pandemia ha reso complicata la gestione di queste cronicità e le sfide da affrontare sono ancora molte».

Cosa ha fatto il governo in questo senso?

«Una delle azioni più incisive è stata quella di prevedere per tutti i soggetti fragili e immunodepressi un'attenzione in più soprattutto in ambito lavorativo. Questa tutela delle fragilità passa in prima istanza tramite i medici di famiglia ed i medici competenti dell'ASL, che possono assegnare il codice INPS "V07" (persone con necessità di isolamento, altri rischi potenziali di malattie e misure profilattiche), misura che consente alla persona fragile di essere esonerata dal recarsi sul luogo di lavoro».

Necessariamente più intensa l'azione delle

Regioni, giusto?

«Le Regioni hanno declinato sul territorio, anche se un po' a macchia di leopardo, questa stessa attenzione. In Campania si è guardato in particolare a due aspetti: la gestione del paziente in emergenza e la gestione del follow up».

Vale a dire?

«I pazienti in emergenza vanno ospedalizzati con la previsione di un percorso non-Covid, mentre per i pazienti non in emergenza sono state implementate diverse forme di teleconsulto e di telemedicina. Una linea d'azione che ricalca ciò che hanno fatto i medici di famiglia con i pazienti Covid, raggiunti grazie a tecnologie che consentono un colloquio a distanza e in alcuni casi in grado di rilevare parametri biometrici». Per i pazienti senza ancora una chiara diagnosi, la Regione Campania ha identificato il Centro di Coordinamento e la commissione di esperti regionali, come nucleo centrale per la raccolta delle difficoltà e la discussione di casi complessi, creando di fatto una piccola "equipe multidisciplinare regionale" a servizio del cittadino. Il centro di coordinamento malattie rare ha un numero a disposizione per tutti i cittadini, farmacisti, medici, ovvero tutte le figure coinvolte nella rete campana malattie rare (<http://www.ospedaleideicolli.it/malattie-rare-campania/>; 3356444864).

“

Tra le azioni più incisive portate a termine la previsione di tutele in ambito lavorativo

”

Cruciali anche i temi dell'accesso alle cure e alla riabilitazione.

«Sì, sono ambiti che ci hanno impegnato molto. Da un lato si è reso necessario consentire l'accesso alle cure per conservare una continuità terapeutica, e su questo il rinnovo automatico delle esenzioni e dei piani terapeutici è stato di notevole ausilio per i malati cronici e rari. Si tenga presente che alcune persone con malattia rara devono sottoporsi con regolarità a terapie endovena. Terapie che andrebbero fatte in ospedale. Grazie al lavoro messo in campo da molte regioni e con il supporto dell'AIFA, in molti casi è stato possibile ridurre al minimo i

rischi, consentendo in sicurezza la continuità terapeutica tramite la "home therapy" (terapia a domicilio) gestita da equipe infermieristiche». **La Campania è riuscita a garantire questi percorsi?**

Sì, la direzione generale Tutela della Salute con la UOD Assistenza Ospedaliera ha elaborato le misure di supporto ai pazienti affetti da malattia rara in regione Campania durante l'infezione da SARS-COV-2 (COVID-19) e con la UOD Politica del Farmaco e Dispositivi ha prorogato i piani terapeutici. Inoltre, con tutti i medici che gestiscono questa tipologia di pazienti, abbiamo analizzato le problematiche, impegnandoci a creare percorsi più o meno complessi capaci di rispondere a queste esigenze. In alcuni casi lo abbiamo fatto anche attivando progetti individuali con assistenza domiciliare integrata».

Più dolente il tasto della riabilitazione, giusto?

«Sì, comprensibilmente molti pazienti hanno scelto o sono stati costretti a rinunciare. Di fatto molte delle terapie si sono fermate per il rischio del contagio, le uniche alternative sono quelle dove si è potuto procedere a casa. Problemi simili li abbiamo avuti con pazienti affetti da malattie neurologiche o neuromuscolari. Ovviamente quando abbiamo ricevuto segnalazioni siamo intervenuti, ma siamo consapevoli che la maggior parte dei pazienti non ci ha neanche scritto e ha accettato questa situazione per paura di contrarre il virus. Ora un po' alla volta si sta cercando di ripartire».

Come approcciate la fase 2?

«Stiamo studiando un percorso quanto più sicuro possibile, perché non dobbiamo mai dimenticare che il virus continua ad essere tra noi. Con la commissione regionale malattie rare stiamo discutendo percorsi ad hoc per i pazienti più fragili che devono accedere agli ambulatori».

Esiste anche un numero per le emergenze?

«Sì, il 347.9486093 messo a disposizione dal Ruggi d'Aragona e dedicato alla gestione dei pazienti immunodepressi. La Campania riconosce delle vere eccellenze in questo settore, oltre al Ruggi è giusto ricordare le due Università Federico II e Vanvitelli, che gestiscono egregiamente questi pazienti. L'istituzione di questo servizio durante l'emergenza Covid-19 è stata immaginata per dare supporto ai medici del 118 e a tutte le direzioni aziendali, anche se potenzialmente può essere utilizzato direttamente anche dai cittadini. L'idea è quella di fornire un supporto nell'emergenza perché se si tratta di una persona con malattia rara è possibile che anche i soccorritori abbiano difficoltà».

PARLA FLAVIO BERTOGLIO, PRESIDENTE DELLA CONSULTA NAZIONALE MALATTIE RARE

«Cambiare passo per evitare che esistano malati di serie B»

di SOFIA GORGONI



«Il nostro problema è la sanità regionale: è necessaria una regia nazionale in tema di malattie rare, per evitare l'andare in ordine sparso delle Regioni, la cosiddetta macchia di leopardo». A parlare è Flavio Bertoglio, presidente AIMPS Onlus e Consulta Nazionale Malattie Rare, e padre di un ragazzo malato raro, scomparso un anno e mezzo fa. «Già nel 2007 sostenevamo il DDL Tomassini, che prevedeva lo screening neonatale per tutte le malattie rare che hanno una



Flavio Bertoglio
Presidente
Consulta
Nazionale
Malattie Rare

terapia, sotto una regia nazionale e con un proprio budget. Grazie alla legge sugli screening, per la quale ringrazio la senatrice Taverna (prima firmataria e relatrice) abbiamo raggiunto un passo importante, ma possiamo oggi renderla ottimale, semplicemente scrivendo che sono soggette a screening obbligatorio tutte le malattie rare che hanno, o che avranno, una terapia riconosciuta efficace. Eliminando così lunghi elenchi. In questo modo tutte le ma-

lattie rare curabili (alcune a costo zero con la sola dieta proteica) avrebbero lo screening, necessario per una diagnosi precoce e la presa in carico neonatale. Inoltre rischiamo di vedere ferma la ricerca sulle malattie rare, a causa del taglio agli incentivi per le piccole biotech, quelle che forniscono le terapie». Bertoglio sottolinea anche che il piano nazionale malattie rare 2013-2016 è rimasto sulla carta, il piano 2016-2019 non è mai nato, e resta da sperare in un piano 2020-2023 che abbia una copertura economica, altrimenti ancora un volta saranno presi in giro i malati rari che sono tanti: solo in Italia 2 milioni. Un gesto di aiuto vero al volontariato italiano sarebbe quello di eliminare l'Iva sulle fatture alle Onlus di malattie rare che sono di fatto privati, ma considerati dai fornitori di tutte le utenze e servizi vari, come "aziende".

«Un altro problema a livello regionale - continua il presidente - riguarda la possibilità di effettuare la terapia domiciliare: la home therapy privata, che non costa nulla al SSN è bistrattata da alcune Regioni, a discapito della qualità del-

la vita dei pazienti e delle persone che li assistono. Inoltre gli ospedali per problemi logistici e di risorse umane spesso fanno troppo di corsa le infusioni. La comunità scientifica da anni ribadisce che le infusioni settimanali vanno fatte più lentamente possibile affinché il fegato non assorba molto enzima che poi non va in circolo e quindi non cura. A casa il malato raro le fa con più calma, non ha spese per raggiungere l'ospedale, non prende giorni di ferie e anche in vacanza non perde le infusioni. Noi malati rari di 8.000 patologie diverse, siamo felici per l'obiettivo raggiunto per la sindrome di Williams, per la quale è stata istituita una commissione e l'Inps, ha decretato tramite una circolare, che tutti i pazienti hanno diritto alla 104 e sono tutti disabili gravi, senza necessità di ulteriori verifiche. Tuttavia sarebbe bello se anche altre malattie rare gravi o più gravi - come la MPS 2 che aveva mio figlio deceduto - avessero una volta per tutte, una commissione che le studi, così da non essere malattie rare di serie b».

DIAMO I NUMERI

DISTRIBUZIONE DI ALCUNE STRUTTURE SANITARIE CHE TRATTANO ALMENO UNA MALATTIA RARA

Nord
55,5%

Centro
20,0%

Sud
24,5%

800 89 69 49

è il numero verde che si può contattare per avere informazioni sulle malattie rare e sulla relativa rete nazionale, attivo dal lunedì al venerdì 9/13

9.000 è il numero approssimativo di malattie rare esistenti, raggruppate in 30 famiglie diverse. Di queste, circa 8.500 hanno Centri di Riferimento sparsi in tutta Italia

200 le strutture sanitarie diffuse in tutta la penisola che registrano circa 19mila nuovi casi di malattia rara ogni anno, 20 ogni 10mila abitanti

LOMBARDIA

raredis@marionegri.it
Tel. 035 4535304
dal lunedì al venerdì
(9.00 - 13.00 e 14.00 - 18.00)

LAZIO

infomrare@regione.lazio.it
malattierare@scamilloforlanini.rm.it
malattierare@policlinicoumberto1.it
Tel. 06 49976914
dal lunedì al venerdì (9.00 - 14.00)
Tel. 06.58705500
martedì e giovedì (15.00 - 17.00)

CAMPANIA

malattie.rare@ospedalideicolli.it
Tel. 081 7062211
dal lunedì al giovedì (9.30 - 13.30)
Cell. 335 6444864
dal lunedì al venerdì (9.00 - 15.00)

PUGLIA

coordinamento.malattierare@regione.puglia.it
Tel. 080 9188139
dal lunedì al giovedì (10.00 - 12.00)
Numero verde 800.89.34.34
dal lunedì al giovedì (11.00 - 13.00)

2 MILIONI

LA STIMA DEI MALATI RARI,
DI CUI IL 70% IN ETÀ PEDIATRICA

Niemann Pick, diagnosi precoce per una migliore qualità di vita

di RAFFAELE NESPOLI

Quella di Niemann Pick è una rara malattia di natura ereditaria che riguarda il modo con cui le cellule metabolizzano e trasportano alcuni tipi di lipidi. L'attuale classificazione distingue la malattia di Niemann Pick nel tipo A, nel tipo B (entrambi condividono lo stesso difetto) e nel tipo C. Chi è affetto dalla malattia, nel corso del tempo, accumulerà quantità dannose di lipidi nel fegato, la milza, il cervello e nel midollo osseo. Una malattia insidiosa che può esordire in età differenti. Si tratta di una malattia genetica ereditaria, questo significa che ogni genitore è portatore sano, ovvero trasporta una copia del gene difettoso, senza avere alcun segno della malattia. Quando entrambi i genitori sono portatori, si ha una probabilità su quattro che il bambino avrà la malattia, due probabilità su quattro che il bambino sarà portatore e una su quattro che il bambino non avrà la malattia e non sarà portatore.

Come accade per tante malattie rare, la malattia di Niemann Pick spesso non viene riconosciuta. A seconda dell'età diversi medici specialisti: neonatologi, pediatri, neuropsichiatri infantili, potranno essere consultati. La malattia di Niemann Pick per

essere diagnosticata necessita della massima attenzione per ogni dettaglio: storia clinica, sintomo e segno clinico; recentemente si sono resi disponibili nuovi strumenti per facilitare il percorso diagnostico. Un dosaggio della ASM (sfingomielinasi acida) nel sangue permette di diagnosticare i tipi A e B. Anche il tipo C, attraverso la misurazione di diversi marcatori, mediante un semplice prelievo di sangue o goccia di sangue secco

può essere individuato tempestivamente. Le successive analisi genetiche (anche in questo caso, sono ora a disposizione procedure più rapide e raffinate) consentiranno una compiuta definizione diagnostica. Anche se ad oggi non esiste una cura per la Niemann Pick, prima si riconosce la malattia, meglio è: una diagnosi precoce non può (ancora) salvare chi ne è colpito, ma può migliorargli la vita. Senza dimenticare che la ricerca continua e altre malattie genetiche rare hanno già trovato una cura in questi ultimi anni. Il riconoscimento precoce della malattia è di fondamentale importanza. Sono attualmente in corso studi clinici per il trattamento di alcune forme di Niemann Pick, sia per i pazienti adulti che pediatrici, che attualmente non hanno a disposizione opzioni terapeutiche approvate.



AINP Onlus, al fianco delle famiglie per sostenere il peso della malattia

L'obiettivo è chiaro: sostenere le famiglie dei malati rari nel difficile percorso di accettazione e gestione della malattia per migliorare la loro qualità di vita. Nata nel 2005, l'associazione italiana Niemann Pick e malattie affini Onlus (AINP) fa da trait d'union tra pazienti e familiari e sanitari coinvolti su tutto il territorio nazionale, ma anche istituzioni preposte a decisioni di politica sanitaria. Fondata da Alberto Lionello, la prima battaglia che l'associazione ha sostenuto è stata quella per un farmaco. Prima di questa sfida, infatti, non vi era alcun farmaco che potesse anche solo contrastare i sintomi della malattia di Niemann Pick. Per questo l'associazione si è fatta promotrice di una sperimentazione (assieme ad altre realtà del mondo scientifico) per arrivare, nel 2009, all'approvazione di un farmaco. Negli anni questa stessa



attività ha portato al finanziamento di molte borse di studio e progetti di ricerca, sempre destinati all'individuazione di un trattamento. E ancora oggi sono diverse le sperimentazioni in atto. Affianco a questa importante attività, l'AINP concentra grandi energie per essere al fianco delle famiglie che affronta la malattia. È notizia recente l'approvazione di un progetto che mira ad integrare l'assistenza socio sani-

taria dei pazienti colpiti da Niemann Pick, con l'obiettivo dichiarato di evitare il ricovero. In un sistema, quello italiano, che resta comunque all'avanguardia in Europa, ci sono sfide e criticità che restano tutt'oggi insolite. Carenze di un Servizio sanitario nazionale che non sempre è in grado di rispondere con prontezza alle esigenze di tutti i giorni per chi si trova a combattere una malattia rara. Così come resta aperto il problema del passaggio dall'età pediatrica a quella adulta, a causa della penuria di centri ad hoc. In questo contesto l'attività dell'AINP è di vitale importanza. L'associazione si preoccupa anche di fornire a proprie spese un probiotico che mitiga gli effetti collaterali del farmaco. Una realtà che tutti possiamo sostenere destinando il Cinque per Mille o facendo una donazione.

Raf. Nes.



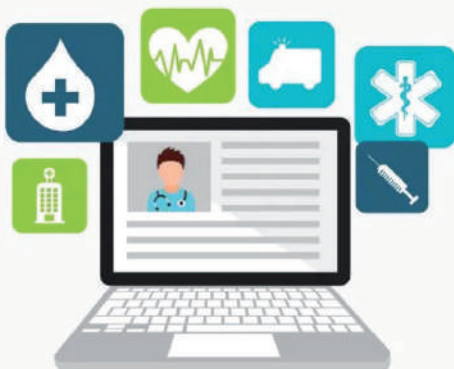
**SOCIETÀ ITALIANA DI PSICOLOGIA
E PSICOTERAPIA RELAZIONALE**



**Consulta Nazionale
delle Malattie Rare**



**ASSOCIAZIONE ITALIANA
MUCOPOLISACCARIDOSI**



**Il Coronavirus
limita l'accesso alle
cure per le persone
con fibrosi cistica.**

Con la telemedicina portiamo le cure a casa loro



LIFC
Legge Italiana
Fibrosi Cistica

LA PRESIDENTE DI AIAF ONLUS METTE IN LUCE UNO DEI PROBLEMI PIÙ SENTITI

Tobaldini: «Terapia enzimatica domiciliare, diritto da garantire ai pazienti lisosomiali»

di RAFFAELE NESPOLI

La diagnosi della Malattia di Anderson-Fabry può arrivare con grande ritardo. Eppure, una diagnosi precoce (possibile solo con lo screening neonatale) è importante non solo per il bimbo, perché permette di prevenire gravi compromissioni d'organo o disabilità, ma anche per la sua famiglia, perché porta ad identificare altri casi familiari non ancora diagnosticati. Ecco perché un tema di fondamentale importanza è l'accesso agli screening neonatali: già a fine 2018 abbiamo sostenuto un emendamento alla legge di bilancio, poi approvato, ma di fatto non sono ancora stati approvati i decreti attuativi». A parlare è la Presidente di AIAF Onlus Stefania Tobaldini. «A parte i progetti avviati in Toscana e Veneto, nelle restanti regioni lo screening neonatale per la Malattia di Anderson-Fabry non è previsto. Per questo lo scorso 10 dicembre abbiamo consegnato al Vice Ministro della Salute un appello congiunto con le altre associazioni di pazienti con malattie lisosomiali. Un altro tema su cui stiamo spingendo insieme alle altre associazioni di pazienti con malattia Lisosomiale (Gaucher, Glicogenosi e Mucopolisaccaridosi) è il diritto di scegliere la terapia domiciliare in tutte le regioni italiane. Per i pazienti con malattia lisosomiale trattabili con terapia enzimatica sostitutiva (Ert) che deve essere somministrata ogni 7 o 14 giorni, la gestione della terapia, le giornate di assenza dal lavoro e dalla scuola possono arrivare a 52 giorni

all'anno. Purtroppo ai pazienti lisosomiali spesso non viene riconosciuta l'invalidità e per questo motivo sono costretti ad usufruire di molte giornate di ferie ogni anno. La possibilità di curarsi in casa, in orari extra lavorativi, non solo migliorerebbe la qualità della vita dei pazienti, ma ridurrebbe anche gli accessi in ospedale, a vantaggio della sanità regionale. Con un documento approvato nel 2012 dal Tavolo Tecnico Interregionale per le Malattie Rare, approvato dalla Conferenza Stato-Regioni, è stato esplicitamente dichia-

rato che la terapia domiciliare è un diritto del paziente. Le regioni quindi avrebbero dovuto attivarsi, ma anche in questo caso si sono create disparità territoriali e a distanza di otto anni ci sono ancora alcune regioni che non la concedono. Spesso sono le aziende produttrici dei farmaci a sostenere i costi delle agenzie infermieristiche private che somministrano la terapia domiciliare, e questo, da alcune regioni, viene visto come un'interferenza da parte dei privati. Eppure di fatto, il servizio sanitario pubblico



non offre una soluzione alternativa. Dal 2018 abbiamo iniziato un dialogo con le istituzioni, ma c'è ancora poco ascolto».

AIG SI BATTE PER IL DIRITTO ALL'ISTRUZIONE, ALLA RICERCA E ALL'ASSISTENZA

Glicogenosi, il doppio dramma vissuto dai piccoli pazienti

In "Misure Straordinarie" il cinema portò in scena per la prima volta il vissuto di un genitore di un bimbo affetto da una patologia poco conosciuta: la glicogenosi. Per far conoscere questa malattia in Italia, nel 1996, un gruppo di genitori ha creato l'Associazione Italiana Glicogenosi. Da vent'anni AIG si batte per il diritto all'istruzione, alla ricerca e all'assistenza: ne ha parlato la presidente Angela Tritto, madre di un ragazzo affetto da glicogenosi che ha dovuto aspettare due anni prima di ricevere una diagnosi corretta. «Questa malattia viene spesso scambiata con altre simili perché la sua rarità coglie il medico impreparato. Inoltre le case farmaceutiche hanno meno interesse ad investire nella ricerca, poiché interessa un numero ristretto di persone - racconta. Tuttavia nel tempo l'attenzione è aumentata: l'ultimo giorno di febbraio è stata istituita la giornata mondiale delle malattie rare. Le glicogenosi derivano dalla mancanza di un enzima necessario a metabolizzare gli zuccheri che tendono ad accumularsi nei vari organi. A seconda di dove manca l'enzima, ad esempio a livello epatico o muscolare, si può accumulare lo zucchero portando alla malattia. Non esistono terapie, tranne per una glicogenosi di tipo muscolare, (malattia di pompe) per la quale è stato creato un enzima sostitutivo». Per le forme epatiche al momento l'unica risorsa è una dieta specifica. I pazienti assumono ogni tre ore, anche di notte, amido di mais crudo, oppure adottano un sondino naso-gastrico attraverso il quale viene somministrato uno zucchero, per non incorrere in ipoglicemia. I centri di cura in Italia non sono tantissimi. Oggi i pazienti hanno una vita più lunga, ma si trovano disorientati, perché i reparti di cura sono principalmente pediatrici. La patologia, inoltre, ha bisogno di essere seguita a livello multidisciplinare, perché coinvolge molti aspetti della salute. «Abbiamo difficoltà - dice Tritto - a far valere i diritti dei bambini. I problemi emergono già nell'inserimento scolastico, perché la scuola non può gestire il paziente. Ci sono casi in cui la madre è costretta a stare a scuola con il figlio. Oltre ai diritti negati del bambino, quindi, ci sono quelli della madre, spesso costretta a lasciare il lavoro».

Diagnosi precoce Adesso è questa la sfida da vincere

Malattie metaboliche ereditarie, le prospettive sono incoraggianti

«**L**a sfida è arrivare alla diagnosi precoce, possibilmente già alla nascita perché anche le terapie più rivoluzionarie comprese quelle geniche più avanzate sono efficaci solo se si interviene prima che gli organi, soprattutto il cervello, siano compromessi». Alberto Burlina, direttore U.O.C. Malattie metaboliche ereditarie dell'Azienda Ospedaliera Universitaria di Padova non ha dubbi. Ed è con lui che abbiamo voluto tracciare i contorni di un tema molto dibattuto, nel quale spesso le fake news creano allarmi ingiustificati o false aspettative. Iniziamo col dire che le malattie metaboliche ereditarie fanno parte delle malattie genetiche, e sono quindi legate ad un'alterazione del DNA. «In questo caso specifico parliamo di alterazioni che hanno una ereditarietà - dice Burlina - trasmesse dai genitori ai figli secondo diverse modalità».

Burlina chiarisce poi che queste malattie interferiscono nel metabolismo cellulare dato che nella maggior parte dei casi le alterazioni sono legate alla carenza di un enzima che non permette all'organismo di usare in maniera corretta i grassi, gli zuccheri e le proteine. Recenti studi dimostrano che esistono anche difetti di trasporto e scambio all'interno della cellula di questi metaboliti. Oggi si conoscono circa 1.000 differenti malattie metaboliche ereditarie presenti non solo in età pediatrica, ma anche oltre. «Molte di queste scoperte sono recenti perché abbiamo sviluppato conoscenze scientifiche tali da poter indagare



con tecniche biochimiche e genetiche i meccanismi del danno biologico nella maggiore parte di queste malattie. Ed è per questo siamo in condizione di fare diagnosi più efficaci e precoci».

Se il progresso scientifico ha consentito di indagare a fondo molti dei meccanismi alla base di queste malattie rare, resta da chiedersi quali siano oggi (e per il prossimo futuro) le opzioni terapeutiche. Per Burlina: «sono molte e sempre più personalizzate. Semplificando si va dalle terapie che puntano sull'eliminazione dell'alimento che non viene correttamente metabolizzato, a terapie farmacologiche (per via orale o tramite infusione) e trapiantologiche che sostituiscono l'enzima mancante. Sino alle modernissime terapie geniche, che potrebbero rappresentare una cura definitiva. Lo sviluppo di queste terapie è complesso e richiede tempi non brevi dato che non devono creare danno, e devono dimostrare di curare la malattia. Sono, l'esempio più limpido della medicina personalizzata». Questo è ancor più vero se si pensa che soggetti con la stessa malattia (trattandosi di patologie genetiche) possono avere espressioni cliniche differenti. Ad ogni modo le prospettive di cura sono molto incoraggianti e permettono di guardare con ottimismo il futuro di queste malattie».



«Biomarcatori specifici per valutare le terapie»

Si chiamano biomarker e in generale sono degli "indicatori" di fenomeni biologici. **Maya Di Rocco**, responsabile UOSD Malattie Rare del Gaslini, chiarisce che «rispetto ai fenomeni biologici un biomarker è tutto ciò che si può misurare». Semplificando, questi biomarcatori «possono essere strumenti molto utili a misurare e migliorare l'efficacia dei farmaci». Ed è evidente che per le malattie questo è ancor più importante che per altre patologie delle quali conosciamo già bene i meccanismi e per le quali disponiamo di cure molto efficaci. **Maurizio Scarpa** direttore Centro di coordinamento regionale delle malattie rare del Friuli-Venezia Giulia (azienda universitaria di Udine) e Coordinatore europeo della rete di riferimento delle malattie metaboliche rare, sottolinea come l'obiettivo di molti ricercatori sia oggi quello di metterne a punto biomarcatori specifici. «Ad esempio - dice Scarpa - per le malattie da accumulo oggi somministriamo gli enzimi che mancano ai pazienti, tuttavia misuriamo la sostanza che viene accumulata in assenza dell'enzima. La diminuzione della sostanza per effetto della terapia non è indice di guarigione. È un biomarcatore, ma non è ottimale. Ci dà l'idea che la terapia in qualche modo agisce, ma non è l'optimum. Nelle malattie rare al momento non abbiamo dei biomarcatori che ci possano dare indicazioni chiare sull'effetto delle terapie. La speranza è che si riesca presto ad identificare biomarker specifici. Si tratta di riuscire ad analizzare un numero sufficiente di pazienti in terapia e seguire un numero di pazienti adeguato per capire, ad ampio spettro, quali molecole sono legate ad un effetto terapeutico». Tenendo presente che trovare un indicatore non significa poterlo usare per ciascuna delle 6.000 malattie rare che oggi si conoscono.

MIGNANI: SE SI INTERVIENE IN TEMPO È POSSIBILE GARANTIRE UNA BUONA QUALITÀ DI VITA

Conoscere meglio la “Malattia di Fabry”

di RAFFAELE NESPOLI

La malattia di Fabry è quella che si definisce una malattia da “accumulo lisosomiale”, nel caso specifico è la carenza dell’enzima “alfa galattosidasi A” a portare danni a livello renale, cardiaco e del sistema nervoso. Per questo motivo i pazienti vengono colpiti con il tempo da complicanze di natura renale, cardiaca, cerebrovascolare o anche da una combinazione di tutti questi problemi. Ed è per questo che è fondamentale avere una diagnosi precoce. Ma come si trasmette la malattia di Fabry e quali sono le possibilità di cura? Lo abbiamo chiesto a Renzo Mignani, dell’Unità operativa di Nefrologia e Dialisi dell’ospedale “Infermi” di Rimini. «È una malattia ereditaria - spiega - legata al cromosoma X. Le madri eterozigoti hanno ad ogni concepimento una probabilità del 50% di trasmettere il gene difettoso ai propri figli, indipendentemente dal sesso del nascituro. Mentre i padri, con la malattia di Fabry, non trasmettono il gene difettoso ai propri figli maschi, ma solamente alle figlie femmine. In genere sono i maschi a sviluppare la malattia in maniera più grave, ma questo non significa che le donne si debbano considerare “portatrici sane”».



Diversi sintomi svelano la malattia

Il quadro clinico della malattia di Fabry comprende un ampio spettro di sintomi e segni, che varia dalle forme lievi a forme più acute. I pazienti possono presentare tutti i segni tipici della malattia a livello neurologico (dolore), cutaneo (angiocheratoma), renale (proteinuria, insufficienza renale), cardiovascolare (cardiomiopatia, aritmia), cocleo-vestibolare e cerebrovascolare (ictus, episodi ischemici transitori). Le donne possono presentare manifestazioni cliniche da lievi a gravi. Il dolore è un sintomo comune precoce (dolore cronico caratterizzato da parestesia con bruciore e prurito e rare crisi episodiche caratterizzate da dolore acuto con senso di bruciore). Il dolore può risolversi nell’età adulta. Possono insorgere anidrosi o ipoidrosi, che causano intolleranza al calore e all’esercizio. Altri segni clinici sono l’angiocheratoma, le alterazioni della cornea, il tinnito, l’affaticamento cronico, le anomalie cardiache e cerebrovascolari (ipertrofia ventricolare sinistra, aritmia, angina), la dispnea e la nefropatia.

Se si interviene in tempo si può garantire ai pazienti una discreta qualità di vita. «Ormai da 20 anni - chiarisce Mignani - si utilizza la cosiddetta terapia enzimatica sostitutiva, che consiste nella somministrazione dell’enzima ricombinante deficitario. Tale terapia viene somministrata per infusione endovenosa, due volte al mese, con sedute che a seconda dei farmaci durano circa da una a tre ore». Semplificando, questa sostanza riesce a prevenire, stabilizzare o rallentare la progressione della malattia a seconda della precocità con cui viene iniziata. Mignani spiega anche che da circa tre anni esiste una terapia orale, che tuttavia è adatta solo ai pazienti che producono una quantità, seppur minima, di enzima. La terapia “chaperonica” riesce in questi pazienti a ristrutturare l’enzima residuo, consentendo la ripresa della funzione. In futuro, anche la terapia genica potrebbe rappresentare una possibilità concreta, in grado di modificare direttamente il difetto del gene. Le cellule così modificate vengono poi reintrodotti grazie ad un virus vettore. «È verosimile credere che di qui a dieci anni - conclude Mignani - sarà possibile arrivare alla guarigione dalla malattia di Fabry».



PARLA GIANNA PUPPO FORNARO, PRESIDENTE DELLA LEGA ITALIANA FIBROSI CISTICA

Fibrosi cistica, ancora trappe carenze

di SOFIA GORGONI

«Il nostro obiettivo è quello di migliorare la qualità della vita e delle cure per le persone con fibrosi cistica, la malattia genetica grave per la quale non esiste una cura risolutiva. Ci stiamo battendo per avere un accesso rapido al farmaco Trikafta, una combinazione di tre molecole che appartengono alla classe dei modulatori della proteina CFTR, che rappresenta una svolta importante contro la malattia». A parlare è Gianna Puppo Fornaro, Presidente della Lega Italiana Fibrosi Cistica. «Per ora il farmaco è accessibile solo a uso compassionevole, poiché è in attesa di esame da parte dell'EMA e finché non verrà emesso un parere, in Italia non sarà disponibile». Puppo Fornaro aggiunge che «per far fronte al fenomeno della migrazione sanitaria dei pazienti in lista di attesa per il trapianto di polmone abbiamo attivato il progetto 'Case LIFC'. I Centri trapianto che effettuano tali procedure si trovano principalmente nel Nord Italia, pertanto i pazienti del centro-sud sono costretti a trasferirsi fuori dalla propria Regione per un periodo che può arrivare fino ad un

anno, con conseguenze sul piano psicologico, lavorativo ed economico per il paziente e per il caregiver. Un altro fronte su cui stiamo lavorando da tempo è la formazione del personale medico e sanitario dei Centri di Cura per la fibrosi cistica, istituiti in ogni Regione dalla legge 548/93. La maggior parte dei Centri registra carenze a livello di personale e carichi di lavoro insostenibili, con le ovvie ripercussioni sulla qualità dei servizi. In collaborazione con l'Ospedale Careggi di Firenze, abbiamo attivato un master per la formazione di figure professionali specializzate nell'assistenza all'adulto con fibrosi cistica e abbiamo avviato un dialogo con le Istituzioni affinché vengano stabilizzate».



Più di 6.300 i malati censiti in Italia, dei quali oltre il 60% sono maggiorenni

QUATTRUCCI: LA LEGGE 548/93 GARANTISCE ASSISTENZA A TUTTI

Più centri per i pazienti adulti

«Siamo a oltre 6.300 pazienti censiti nel Registro nazionale dei quali oltre il 60% adulti - racconta la professoressa Serena Quattrucci, consulente scientifico della Lega Italiana Fibrosi Cistica. «I buoni risultati sono legati all'assistenza garantita a tutti i pazienti per effetto della legge 548 /93, che ha istituito i centri di riferimento regionali e di supporto, e alla sinergia tra LIFC, SIFC e i direttori dei centri. Ogni paziente in Italia viene assistito da un'equipe multidisciplinare in grado di rispondere a tutti i suoi bisogni. Questo si traduce in una migliore sopravvivenza, superiore alla media europea». La fibrosi cistica è una grave malattia genetica. Cronica ed evolutiva, danneggia l'apparato respiratorio e digerente e colpisce indifferentemente maschi e femmine. «Uno dei problemi più importanti è legato al fatto che i pazienti, diventando adulti, hanno necessità assistenziali diverse mentre, purtroppo, la maggior

parte dei centri italiani sono situati in cliniche pediatriche. Stiamo cercando di creare dei poli di assistenza per adulti, formando il personale che



andrà ad assistere questi pazienti. Per quanto riguarda la diagnosi, lo screening neonatale, oggi effettuato in quasi tutta Italia, permette un'assistenza tempestiva. La diagnosi può avvenire anche in età adulta. In particolare, negli adulti di sesso maschile, l'infertilità causata dall'ostruzione dei vasi deferenti, è talvolta l'unico segno della patologia ed è presente nel 98% dei maschi». La fibrosi cistica viene trasmessa da entrambi i genitori che sono portatori sani. Quando due portatori sani hanno un figlio, esiste 1 probabilità su 4 che il bambino nasca malato. «Se in una famiglia c'è già stato un caso di fibrosi cistica si può diagnosticare la malattia nelle prime settimane di gravidanza - spiega la Prof.ssa Quattrucci. Stiamo facendo passi in avanti anche per migliorare la qualità della vita dei pazienti ed in questo senso, un ruolo molto importante lo avranno i nuovi farmaci».

s.g.

Ecco i costi sociali delle malattie rare

Come è ovvio che sia, le malattie rare non hanno solo un costo in termini di salute. È enorme infatti il costo sociale di un fenomeno che deve essere analizzato a fondo, non solo per alimentare un giusto dibattito culturale, ma anche per dare consapevolezza e i giusti punti di riferimento ai decisori politici, tanto a livello locale che centrale.



Studi recenti ci mostrano in primis il costo a carico delle famiglie, quindi i costi indiretti non sanitari (intesi come perdita di produttività dei pazienti e dei caregiver) assieme ai costi a carico del sistema previdenziale, rappresentano, a seconda delle patologie che prendiamo in considerazione, dal 75 al 90% dei costi totali della malattia. Le malattie rare pesano maggiormente (a livello di spesa per singolo paziente/caregiver) rispetto a malattie non rare pur caratterizzate da costi molto elevati. Per la Distrofia Muscolare di Duchenne questi costi sono pari a 7mila euro, per l'Acromegalia di 3.350 euro, per la SMA addirittura di 11mila euro. Un altro studio sul Mesotelioma ha evidenziato come in questo tumore raro la perdita di produttività sia stimata in circa 200mila euro per paziente all'anno. Per la neuropatia ottica ereditaria di Leber (LHON) i costi sono stati calcolati in circa 2.400. HCV e il diabete, i costi medi associati alla perdita di produttività e all'assenteismo per paziente sono risultati di 2.171 euro per l'HCV, e di quasi 3mila euro per quanto riguarda i pazienti affetti da diabete (più bassi di quelli delle malattie rare).

Un altro studio, che abbiamo completato grazie al lavoro svolto con il coordinamento generale medico-legale dell'INPS, aveva l'obiettivo di stimare il numero dei beneficiari e i costi relativi alle prestazioni previdenziali a favore dei soggetti affetti da malattie rare. Ci sono due tipologie: l'assegno ordinario di invalidità, per un grado di invalidità tra il 67 e il 99%, e la pensione di inabilità, ovvero i lavoratori inabili al 100%. Esaminando le domande accolte nel 2006, e il confronto tra periodo e valori percentuali con ciò che è avvenuto nel 2015, è significativo l'incremento di alcune prestazioni per quanto riguarda le domande accolte per le malattie rare: per gli assegni ordinari di invalidità un incremento pari al 87%, per le pensioni di inabilità l'aumento è stato del 65%.

Dunque, tutti questi pazienti, in assenza di cure e non seguendo un percorso ap-

DI FRANCESCO SAVERIO MENNINI*

propriato e dedicato, o senza una presa in carico precoce, hanno visto peggiorare enormemente il loro stato di salute, e anche i familiari e i caregiver spesso sono stati costretti ad abbandonare il posto di lavoro. Questi costi sono tutti costi a carico della società, perché la spesa dell'INPS è pubblica, non privata. Una serie di prestazioni, inoltre, sono finanziate dal Ministero dell'Economia, quindi dalla fiscalità generale, e non dai fondi dell'INPS.

È stato inoltre possibile analizzare la spesa per le prestazioni assistenziali in favore di tutti i soggetti con un'invalidità civile riconosciuta, dovuta ad una malattia rara. Queste prestazioni comprendono gli assegni e le

“La sanità è un investimento per la società
Il mercato della salute
nel suo complesso impatta
sul PIL per circa il 12-13%.
Non è una spesa,
bensì un investimento”

pensioni di invalidità civile, l'indennità di accompagnamento, e l'indennità di frequenza per i minori. Tra il 2014 e il 2018 si osserva un trend crescente per tutte le tipologie di prestazioni. In particolare, le pensioni crescono dell'82% dal 2014 al 2018, con un incremento medio annuo di circa l'11%. Sia gli assegni sia le indennità di accompagnamento crescono di più del 40% (rispettivamente 48% e 43%), mentre le Indennità di frequenza sono cresciute del 36% nel 2018 rispetto al 2014.

Le indennità di accompagnamento rappresentano le prestazioni con il maggior numero di riconoscimenti per ciascuno anno, in quanto, ne possono beneficiare tutti coloro ai quali viene riconosciuta una invalidità civile e permanente del 100%, o l'impossibilità di compiere gli atti quotidiani del-

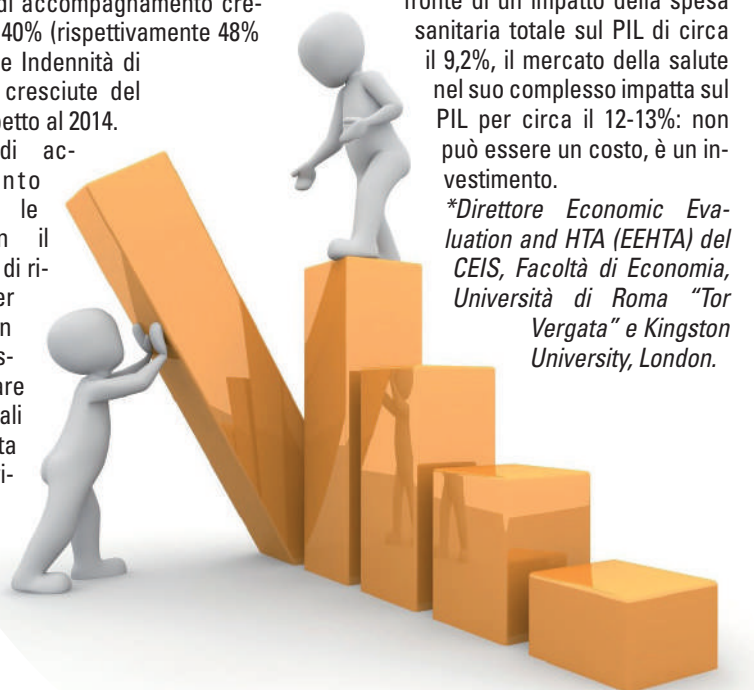
la vita, a prescindere dall'età e dal reddito. Nella sintesi dei costi, più che il costo medio annuo o il costo totale, è importante vedere l'incremento medio annuo e le variazioni totali che si sono verificate. Per quanto riguarda gli assegni ordinari di invalidità e le pensioni di inabilità, sia per le malattie rare che per i tumori rari, si notano delle notevoli variazioni percentuali, con importanti incrementi medi annui che non possono essere trascurati dai decisori nel momento in cui, oltre ad attuare un'analisi di efficacia degli interventi sanitari, bisogna anche effettuare un'analisi dal punto di vista dell'impatto economico e finanziario: non possiamo non tener conto di quest'impatto, al quale dobbiamo sommare poi tutti i costi di informal care che vengono sostenuti dalle famiglie.

In totale, sono stati stimati una media annua di 3.910 beneficiari di prestazioni previdenziali affetti da una malattia rara, per i quali si spende più di 37 milioni di euro ogni anno (9.500 euro per ciascun beneficiario). I beneficiari delle prestazioni assistenziali ammontano invece a circa 2.830 ogni anno, generando una spesa, finanziata in questo caso dalla fiscalità generale, di circa 13 milioni di euro l'anno, che equivale a 4.700 euro per beneficiario. In

totale dunque si rileva una spesa annua di € 50,5 milioni per entrambi i tipi di prestazioni, circa 14.200 euro per ciascun beneficiario affetto da una delle malattie rare considerate. I dati ci dicono che non si può continuare a considerare la sanità come un costo. La sanità è un investimento per la società. A

fronte di un impatto della spesa sanitaria totale sul PIL di circa il 9,2%, il mercato della salute nel suo complesso impatta sul PIL per circa il 12-13%: non può essere un costo, è un investimento.

*Direttore Economic Evaluation and HTA (EEHTA) del CEIS, Facoltà di Economia, Università di Roma "Tor Vergata" e Kingston University, London.



ON LINE ANCHE LA BANCA DATI PER RICONOSCERE I SINTOMI E CLASSIFICARE LA PATOLOGIA

Malattie rare: ecco il portale

Un luogo per informarsi e condividere la propria esperienza



di CHIARA CAMINITI

Una malattia si definisce rara quando colpisce non più di cinque individui ogni diecimila persone. Questi tipi di patologie sono spesso accumulate da un ritardo nella diagnosi e, di conseguenza, da una mancanza di cure appropriata. E per sopperire a queste carenze che nasce il portale governativo interamente dedicato alle malattie rare. Indiscussa l'utilità dello strumento che fornisce risposte alle numerose domande dei pazienti, i quali non sempre riescono a riconoscere i propri sintomi come comuni. Il database mette a disposizione degli utenti una stringa in cui sarà possibile inserire la patologia rara o cronica ricercata e ottenere, così, dei chiarimenti per quesiti molto spesso irrisolti. La banca dati messa a disposizione dal portale permette di conoscere la classificazione e i sinonimi di migliaia di malattie, per le quali sono indicate anche i codici di esenzione dal ticket e i centri di diagnosi e cura. Quest'ultimo aspetto si è rivelato estremamente importante per i cittadini, i quali, sfruttando gli elenchi di associazioni, punti di informazione regionali e telefoni verdi per le malattie rare presenti sul sito, hanno trovato dei riferimenti a cui

rivolgersi. Il portale governativo, infatti, ha creato una vera e propria rete di riferimento europeo dove per chiunque sarà possibile trovare un centro di ascolto e informazione prima, e di trattamento poi. Il database in questione fornisce anche tutte le indicazioni riguardanti l'estensione dell'assistenza sanitaria in un paese dell'Unione Europea diverso dal paese di origine del paziente, al fine di promuovere la cooperazione tra i sistemi sanitari degli stati membri, così da facilitare la condivisione di conoscenze, esperienze e ricerca medico-didattica mediante l'utilizzo di strumenti di comunicazione innovativi. Altra peculiarità del sito è quella di poter raccontare la propria storia. Le malattie rare, per loro stessa definizione, possono comportare vissuti di solitudine e, a tale scopo, il governo ha puntato sulla dimensione relazionale della malattia, in modo da poter essere di sostegno ai pazienti, ai loro familiari e agli operatori sanitari, in prima linea nella gestione delle patologie. Proprio su questa scia all'interno del sito sarà possibile ritrovare link con richiami diretti a conferenze e progetti di story telling con lo scopo di favorire la componente socio relazionale tra i pazienti.

Roberto Speranza:
lavoriamo
per ampliare
i Lea e dare
maggiori risposte



« Si sta lavorando perché nei livelli essenziali di assistenza possa entrare un numero significativo di ulteriori patologie che oggi non ci sono e che appartengono alle malattie rare». Queste le parole del ministro della salute Roberto Speranza sulla presentazione del nuovo portale messo in atto dal governo sulle malattie rare. Obiettivi primari quindi la diagnosi precoce unita alla formazione di una rete tra istituzioni, regioni e governo sul tema delle malattie rare. «Stiamo lavorando per accelerare la partita degli screening neonatali, che, come è noto, ha una valenza e una funzione di primissimo piano per accorciare quel grande tema del tempo di diagnosi, purtroppo ancora troppo lungo che crea disagi enormi e conseguenze negative. Ce la metteremo tutta, da parte mia farò tutto il possibile per dare piena attuazione all'articolo 32 della Costituzione» conclude il ministro.

C.C.

DE GREGORIO: «NON DIMENTICHIAMO MAI CHE OGNI PAZIENTE È PRIMA DI TUTTO UNA PERSONA».

Dalla diagnosi al percorso terapeutico, l'importanza del sostegno psicologico

di RAFFAELE NESPOLI

Nonostante se ne parli spesso male, evidentemente anche per una naturale inclinazione all'autocritica, il nostro sistema sanitario resta uno dei migliori al mondo. Carente, in alcuni casi, in quella che si definisce "umanizzazione delle cure. Dell'importanza del dialogo e di un sostegno psicologico ai pazienti abbiamo parlato con la professoressa Francesca Romana De Gregorio, psicologa e psicoterapeuta del Centro studi di terapia familiare e relazionale di Roma.

«La comunicazione di una diagnosi - spiega De Gregorio - è sempre un evento traumatico. Se poi la diagnosi riguarda una malattia rara il dramma è duplice. Un sostegno psicologico sarebbe sempre fondamentale».

Ritiene che oggi la rete possa colmare questo gap?

«Un paziente che riceve una diagnosi, se non assistito in modo corretto, rischia di essere fagocitato dal web. Un mondo ricco di informazioni ma anche di fake news».

Rispetto alla presa in carico, sotto il profilo psicologico, come valuta la situazione dell'Italia?

«Nel nostro Paese si alternano, a macchia di leopardo, situazioni molto diverse. A zone di eccellenza si susseguono territori dove c'è poco o nulla. Siamo un Paese all'avanguardia sotto molti profili, ma a volte ci si trova in territori che sono sprovvisti anche di un minimo di risorse».

Convivere con una malattia è sempre ragione di stress emotivo, lo è ancor più per una patologia rara?

«Pur non essendo esperta in malattie rare mi sento di dire di sì. La medicina non è scienza esatta, si va per tentativi ed errori, e le malattie più diffuse sono quelle che riusciamo ad affrontare meglio. Se una malattia è rara probabilmente non esistono protocolli rodati, non c'è una casistica che possa suffragare dati certi. Talvolta non ci sono le terapie ed è difficile anche solo arrivare alla diagnosi. In queste condizioni i pazienti si possono sentire ancor più soli»

Anche le famiglie hanno bisogno di sostegno emotivo?

«La presa in carico della famiglia e della rete sociale è fondamentale. Da tre anni mi occupo di approfondire pratiche dialogiche e soprattutto del dialogo aperto, che si usa molto negli esordi psichiatrici o nella tutela dei minori. Penso sia fondamentale cercare di coinvolgere nel sostegno dei pazienti anche tutti gli attori che fanno parte della rete sociale e familiare. È l'unico modo di vincere la solitudine. Inoltre, la stessa rete deve essere supportata, perché assistere un paziente che soffre significa dover sopportare un forte carico emotivo».

Che ruolo giocano i medici in questo senso?

«Un ruolo centrale. Purtroppo alcune volte capita che siano poco inclini al dialogo. In alcuni casi ci sarebbe bisogno di un approccio molto empatico e compassionevole. Senza dubbio il medico è colui che ha strumenti scientifici per aiutare il paziente, ma questo non basta, serve una presa in carico anche emotiva sin dall'esordio della malattia».

Rispetto al sostegno psicologico di questi pazienti, ritiene che esistano approcci più efficaci di altri?

«Io non credo che si possa parlare di un approccio migliore di altri. Gli approcci sono tantissimi, da quelli cognitivo-comportamentali a quelli psicodinamici. La cosa importante è il dialogo, non ci si deve mai dimenticare che ogni paziente è prima di tutto una persona».



Ricerca e formazione nella prospettiva sistemico-relazionale

La Società italiana di Psicologia e Psicoterapia Relazionale (SIPPR) è stata fondata nel 1984 per riunire i didatti dei diversi centri italiani di psicoterapia relazionale sistemica: ne sono stati presidenti Gaspare Vella, Luigi Cancrini, Gianfranco Cecchin, Camillo Loredio, Valeria Ugazio, Marisa Malagoli Togliatti, Pasquale Chianura. Oggi la presidenza è affidata alla professoressa Rossella Aurilio. Per un'iniziativa promossa da Pasquale Chianura e rivolta ad un ampliamento e ringiovanimento degli iscritti, i soci ordinari possono ora essere didatti o clinici, con pari diritto di voto. La SIPPR è dalle origini membro della Camera delle Società Nazionali della Associazione Europea di Terapia Familiare (EFTA). La SIPPR nasce nel 1984 con lo scopo di promuovere ricerca, intervento e formazione nella prospettiva sistemico-relazionale. È una società di individui espressione del movimento sistemico-relazionale italiano. È stata fondata dai più importanti centri e istituti impegnati nella formazione dei terapeuti sistemico-relazionali.

UNIAMO

FEDERAZIONE ITALIANA
MALATTIE RARE
ONLUS
Rare Diseases Italy

**SCOPRI I MODI
PER DONARE**

**DONA ORA
ALLE PERSONE
CON
MALATTIE RARE!
AIUTA CHI VIVE QUOTIDIANAMENTE
IN EMERGENZA**



**SOSTIENICI CON IL TUO 5X1000
C.F. 92067090495**



www.uniamo.org