in collaborazione con IDI
ISTITUTO DERMOPATICO DELL'IMMACOLATA
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico
Via Monti di Creta, 104 - 00167 Roma
Tel. 06.6646.4458 - Fax 06.6646.4496 - www.idi.it

Associazione Dossetti: Giornata del Diritto Costituzionale per la Tutela della Salute

Rari... ma **tanti**

di Paola Sarno

Sono più di 5000 le malattie rare. Qualcuno dice 6000. Altri addirittura 7000. Possono colpire tutte le fasce di età, ma si accaniscono in modo particolare sui bambini e per il 90% hanno una base genetica. Per quanto individualmente poco frequenti, le malattie rare, nel loro complesso interessano un numero importante di cittadini e di famiglie: solo in Italia circa 5 milioni, 30 milioni in Europa.
Le malattie rare sono gravi, spesso causano mortalità precoce, oppure invalidità, richiedono risorse sanitarie specializzate e costose. Inoltre non attraggono il "mercato della salute", sono trascurate dalla ricerca biomedica proprio a causa della loro bassa frequenza. Di conseguenza si caratterizzano per una iniquità nel diritto alla salute per la sporadica disponibilità delle necessarie competenze e, di conseguenza godono di una disparità di trattamento a seconda delle risorse presenti nelle diverse aree geografiche, insufficiente informazione ai cittadini e per molte malattie rare, anche assenza di centri di riferimento. Per questo recentemente se ne è interessato lo stesso Presidente della Repubblica, che in un discorso tenuto il 19 novembre scorso ha dichiarato che «un sistema sanitario sarà efficace soltanto se in grado di assicurare una valida protezione a tutti, anche ai gruppi ed ai soggetti il cui stato di salute è maggiormente vulnerabile e più difficile da tutelare». A questo scopo, secondo Ciampi, «è necessario potenziare e riqualificare il servizio sanitario pubblico e garantire in tutte le regioni standard omogenei ed elevati di assistenza, evitando che si creino 21 sistemi sanitari diversi», incentivando quindi fenomeni sempre più frequenti di "migrazione " da una regione all'altra.

Malattie rare: Un'emergenza

Un tema molto caro anche alla senatrice Ombretta Fumagalli Carulli, che in occasione della Giornata Nazionale Dossettiana per il diritto costituzionale per la tutela della salute, che si è tenuta a Roma il 3 dicembre scorso ha affermato: «Non possiamo accettare l'idea di avere un Paese con una frantumazione così forte come quella creata dalla devolution su un diritto costituzionale come quello alla salute. Una compromissione ancora più grave la osserviamo nel settore delle malattie rare, che affliggono il 10% dei malati italiani. Non in tutte le Regioni esiste ancora un centro di riferimento per queste patologie, anche regioni "avanzate" come il Trentino».
A fronte di questa insufficiente organizzazione Fumagalli Carulli, presidente dell'Associazione Dossetti ha dichiarato che «una nazione che non riesce a garantire ai propri cittadini un'assistenza omogenea sul suo territorio è una nazione molto carente».
Per Claudio Giustozzi, segretario nazionale dell'associazione quella delle malattie rare è una vera e propria emergenza. «Non c'è difesa oggi per le malattie rare: si tratta di milioni di persone e di famiglie che devono pensare da sole alla tutela della propria salute, che quotidianamente vedono disconosciuti i propri diritti, che devono affrontare spese enormi e

Scm: Quando il mondo malato fa ammalare l'uomo

È stata il tema del convegno di ottobre all'Iss e già viene considerata solo la punta di un iceberg. Si tratta della Sensibiltà Chimica Multipla (Scm), una sindrome osservata per la prima volta negli anni '50 negli Usa, ma per la quale esistono ormai protocolli di cura specifici in molti Paesi europei. Non nel nostro, dove si sta cercando attraverso un emendamento alla pdl 4042 di ottenere un riconoscimento come patologia specifica.
La Scm colpisce intanto un numero sempre maggiore di persone in Italia e nel mondo e si identifica con

sopportare un peso psicologico notevole. Le persone sentono questa distanza da parte delle istituzioni verso le loro già grandi problematiche di vita».
Anche il Cardinale Javier Lozan Barragàn, presidente del Pontificio Consiglio per la Pastorale della Salute ha insistito sul tema della violazione dei diritti: «Sia nel caso di malattie rare o di malattie ordinarie senza medicinali si pone un problema di giustizia, di diritto e di solidarietà verso i deboli, gli indifesi, i poveri». Ed ha aggiunto: « È quindi doveroso , per lo Stato, adeguare le risorse disponibili ai bisogni della popolazione, pianificando secondo le priorità della collettività, e le risorse economiche disponibili sia la produzione che la distribuzione dei medicinali».

Una legge bipartisan per le malattie rare

La pdl n.4042 "Misure a sostegno della ricerca e della cura delle malattie rare", che porta la firma di Francesco Rutelli e di Rosy Bindi è stata illustrata da Donato Mosella e prevede «attività tese al miglioramento delle conoscenze e alla realizzazione di programmi di prevenzione, garanzie di condizioni di equità, di appropriatezza e tempestività per la diagnosi, il trattamento terapeutico e la riabilitazione, interventi per alleviare il peso sociale che grava sui malati e sulle famiglie». In particolare la legge vuole dare «piena e completa attuazione al regolamento di istituzione della rate nazionale delle malattie rare al fine di assicurare specifiche forme di tutela sociosanitaria ed economica; rafforzare il sistema di sorveglianza tramite l'Iss, promuovere attività di formazione e di informazione per gli operatori sanitari e per le famiglie; promuovere la ricerca scientifica sulle malattie rare; promuovere attività di collaborazione tra le istituzioni pubbliche e le associazioni di riferimento». Infine la pdl intende «promuovere la ricerca, lo sviluppo e l'immissione in commercio dei medicinali cosiddetti "orfani", in particolare mediante misure di aiuto alla ricerca a favore delle piccole e medie imprese farmaceutiche».
Secondo Giustozzi il primo passo da fare è proprio quello della formazione della classe medica, «perché attualmente non è neanche previsto dalla facoltà di Medicina un esame sulle malattie rare. Ciò comporta che le patologie rare vengano oltretutto non riconosciute o, spesso non valutate nella loro gravità e complessità». Una formazione che, secondo Giustozzi, è carente anche nel comparto infermieristico, il che contribuisce a rendere, per esempio, più pesanti e a volte anche rischiosi gli interventi di pronto soccorso e di ricovero ospedaliero per i pazienti affetti da malattie rare. «Ci sono stati casi di persone ce si sono viste rifiutare le cure per paura dei rischi connessi all'intervento in determinate situazioni di malattia rara. Spesso si tratta solo di ignoranza, ma la persona con malattia rara si trova a subire dagli uomini di più di quanto non le sia già successo dalla sorte».
Per questo si è pensato ad una legge, anzi sono diverse le pdl attualmente calendarizzate alla Camera e al Senato. La 4042 inizierà a breve il suo iter al Senato, per poi arrivare alla Camera. «Ma i tempi della politica, anche quando Destra e Sinistra sono d'accordo e presentano pdl uguali (Scalera, Centrosinistra, Girfatti, Fi)», sottolinea Giustozzi, «non sono quelli dei malati e questa lentezza con cui procedono i lavori parlamentari esaspera le famiglie e i malati

molteplici reazioni a carico della respirazione, del sistema nervoso, degli apparati cardiocircolatorio, digerente e renale e del sistema ormonale quando il malato entra in contatto con la maggior parte delle sostanze chimiche, anche le più comuni (disinfettanti, detersivi, profumi, vernici, carta stampata, plastica, farmaci, anestetici, insetticidi, ecc.) e anche in tracce minime. Per questo il malato è costretto a vivere in condizioni di isolamento.
Negli Usa si stima che il 15% della popolazione sia sensibile a sostanze chimiche di uso comune e che il 3% di queste sia veramente affetto da Scm (inclusi molti veterani della I guerra del Golfo). In Europa è la Germania ad essere capofila nell'osservazione di questa patologia, ma anche la Danimarca dichiara 60 mila casi ufficialmente riconosciuti. Nel novembre di quest'anno in ministero dell'Ambiente ha autorizzato un Osservatorio Epidemiologico Istituzionale. In Italia l'incidenza attuale è di 4mila casi, ma si pensa che sino sottostimati, con una prevalenza nelle regioni del Nord.
Secondo Corrado Patimo, portavoce nazionale dell'Associazione Dossetti «si deve dedurre che la capacità di autodepurazione dell'ambiente è stata superata e che gli interventi di ripristino finora messi in atto sono inefficaci o del tutto insufficienti». Come dargli torto? Secondo M. Grazia Di Loreto, del dipartimento Salute dell'Associazione Dossetti, infatti, «sono oltre 60 mila le sostanze chimiche potenzialmente tossiche attualmente commercializzate pere uso comune e domestico e in oltre 7 mila viene stimato il numero delle sostanze chimiche potenzialmente tossiche che ciascuno di noi incontra quotidianamente nel cibo, nell'aria, nell'acqua e nell'ambiente circostante».
Le proposte dell'Associazione in merito riguardano quindi interventi di bonifica di tutte e tre le matrici ambientali, solida, liquida e gassosa; azioni urgenti atte a minimizzare il flusso dei rifiuti da confinare nell'ambiente e bonifica delle matrici compromesse; metodi di riciclo dei rifiuti che consentano di massimizzare il recupero dei materiali; ricerca e sviluppo di nuovi metodi di riciclo dei rifiuti.

P.S.

che ogni giorno devono affrontare la loro "mancanza di cure". Si rischia di finire la legislatura con numerosi pdl che complessivamente potrebbero sanare l'emergenza senza aver ottenuto nulla».
Per questo l'Associazione Dossetti si è data un tempo. Se a marzo l'iter della legge non sarà compiuto, verrà organizzata una grande manifestazione silenziosa davanti al Parlamento.

Una proposta per la Regione Lazio

Ha esposto da solo le sue idee Piero Marrazzo, candidato del centrosinistra per la presidenza della Regione Lazio, in mancanza dell'attuale governatore Francesco Storace.
Marrazzo, dopo aver ascoltato le testimonianze delle associazioni dei familiari ha detto che «la prima malattia a non essere rara è la solitudine». Contro questa solitudine che attanaglia le famiglie dei pazienti con malattia rara, Marrazzo ha proposto «la ricostruzione della rete del territorio», immaginando una «riqualificazione dei medici di famiglia e anche degli specialisti per dare dei punti di riferimento ed evitare di appesantire la rete ospedaliera. È necessario», ha affermato, «ricostruire la prossimità della sanità e riportare la sanità del Lazio a livelli di qualità. Lo stesso Registro delle Malattie Rare, istituito, ma solo sulla carta, è una mancanza di rispetto per i cittadini».
Tre i nodi identificati da Giulia Rodano: «aiutare a fare le diagnosi per cominciare a costruire un percorso, facilitare l'iter delle cure, garantire la presa in carico continuativa con un punto di riferimento certo, non tanto un servizio, ma una persona, il cosiddetto "case manager"».

L'industria e la ricerca

Il decalogo di sofferenze morali ascoltate da parte dei familiari dei malati rende necessario tornare



ad investire in ricerca e in sperimentazione di farmaci. «L'Europa e l'Italia in particolare sono ancora molto carenti su questo piano rispetto agli Usa», ha commentato Federico Nazzari, presidente di Farmindustria. «In Europa negli ultimi quattro anni su 226 farmaci orfani prodotti solo 18 sono stati approvati. L'industria auspica un dialogo con la Commissione che designa i farmaci orfani e maggiori incentivi di defiscalizzazione, altrimenti il divario con gli Usa diventa incolmabile. Invece esiste comunque una sovrabbondanza normativa che poco ha a che fare con l'efficienza, la qualità e la sicurezza, troppi regolamenti in Europa, che non corrispondono a una precisa scelta di campo nel settore della ricerca. Servirebbe quindi qualche regolamento in meno , ma qualche decisione che dice che le scelte della vita forse vengono prima di qualche altra attività».
Un'ulteriore presa di posizione il presidente di Farmindustria l'ha presa nei confronti della politica sulle biotecnologie, che vengono utilizzate in quasi tutti i nuovi farmaci. «Siamo in mezzo a mercati dove i brevetti biotecnologici ci sono e funzionano ed naturale che chi deve investire in queste cose vada in Paesi che proteggono l'invenzione. Da noi la direttiva sulle biotecnologie saranno cinque o sei anni che viaggia da una Camera all'altra del Parlamento senza che se ne venga a capo. Questo è un ritardo grave, in un settore di punta, nella frontiera avanzata della ricerca biomedica. È un freno a mano tirato per l'Italia».
Allora sì a legislazioni snelle e coerenti, ma anche alla sicurezza nella produzione dei farmaci. Proprio su questo punto è stato particolarmente incisivo l'intervento di Silvio Garattini, direttore dell'Istituto Mario Negri. «Per lo sviluppo di un farmaco servono comunque 8-10 anni di ricerca e risorse economiche adeguate. Si potrebbe pensare guardando i numeri dei farmaci approvati per le malattie rare (designazioni Comp 2000-2003 n.194, approvazioni n. 14), ma ben 10 sono stati approvati in circostanze eccezionali perché mancavano parti essenziali della documentazione inerente lo sviluppo. Alcune fasi, determinati controlli, sono stati saltati, quando invece, i farmaci per le malattie rare, non essendo assimilabili a quelli per le comuni malattie necessiterebbero di protocolli particolari per lo sviluppo. Attenzione dunque», ha insistito Garattini, «che l'urgenza non diventi una scappatoia per creare farmaci di serie B. Servono farmaci presto, ma anche studi corretti ed accurati».
Quanto ai fondi per la ricerca, in mancanza di "grants" e detassazione, Garattini ha lanciato una proposta: «Perché non si è mai pensato di utilizzare l'8 per mille per la ricerca sui farmaci?».