Convegno Malattie Rare

26 giugno 2006

On. Dante D'Elpidio

Documentandomi in materia di malattie rare, ho trovato molto interessante se non addirittura illuminante questa frase: "*Il paziente affetto da malattia rara è un orfano del sistema sanitario, spesso senza una diagnosi precisa, senza terapia, senza ricerca, perciò senza speranze*".

Considerare il paziente affetto da una malattia rara un orfano del sistema sanitario, e per ciò solo dell'intera società, reca in sé tutta la forza drammatica della situazione in cui sono costretti a vivere centinaia di migliaia di cittadini nel mondo.

"*Una malattia è rara*, si legge, *se si presenta di rado nella popolazione generale*".

Al fine di essere considerata rara, una specifica malattia non può colpire più di un certo numero di persone all'interno dell'intera popolazione. In Europa è stato deciso di utilizzare come valore soglia meno di uno ogni 2.000 individui. Mentre 1 su 2000 sembra molto poco, questo rapporto può essere espresso anche come 500 persone affette per milione di individui. Su una

popolazione totale di 459 milioni di Europei questo significa che potrebbero essere presenti in Europa 230.000 individui affetti per ogni malattia rara.

Personalmente 230 mila individui nella sola Europa, per ogni malattia rara, mi sembra un numero troppo considerevole di "orfani" perché si possa lasciare la situazione così come è. A ben vedere, in realtà, persino poche decine di pazienti è un numero sufficiente perché lo Stato decida di rimboccarsi le maniche e contribuire ad aiutare coloro che, affetti da malattie rare o molto rare, sono, insieme alle loro famiglie, nella maggior parte dei casi particolarmente isolati e vulnerabili.

Malgrado la rarità di ciascuna malattia, peraltro, è sempre sorprendente scoprire che, secondo una stima ampiamente accettata, nei 25 paesi dell'Unione Europea "circa 30 milioni di persone soffrono di una malattia rara". Questo significa che il 6-8% della popolazione europea è affetta da una malattia rara. Questa cifra è equivalente alla somma della popolazione di Olanda, Belgio e Lussemburgo.

Le cifre sopra riportate indicano che, sebbene " queste malattie siano rare, molti sono gli individui affetti", quindi "non è così insolito soffrire di una malattia rara".

Non è neppure inusuale "essere colpiti da" una malattia rara, nel senso che l'intera famiglia di un paziente ne è coinvolta in un modo o l'altro: in questo senso è "raro" trovare una famiglia in cui qualcuno non sia mai stato colpito da una malattia rara (o "sconosciuta", "non spiegata" o "strana").

Da un punto di vista medico, le malattie rare sono caratterizzate da una grande eterogeneità di segni e sintomi che variano non solo da una malattia

all'altra, ma anche all'interno della stessa malattia. La stessa patologia può manifestarsi in modo differente da individuo ad individuo. Per molte malattie c'è una grande varietà di sottotipi.

Malgrado questa grande eterogenità, le malattie rare hanno alcuni tratti comuni e

possono quasi sempre essere caratterizzate come:

• gravi o molto gravi, croniche, spesso degenerative e generalmente letali;

• nella metà dei casi, insorgono in età infantile

• Disabilitanti: la qualità della vita dei pazienti affetti da malattie rare è spesso compromessa in seguito alla carenza o alla perdita di autonomia;

• Molto gravi in termini psicosociali: la sofferenza dei pazienti e delle loro famiglie è aggravata dalla disperazione psicologica, dalla mancanza di opzioni terapeutiche e dalla mancanza di supporti pratici nella vita quotidiana;

• Malattie incurabili, per la maggior parte senza reali cure. In alcuni casi i sintomi possono essere trattati per migliorare la qualità e l'aspettativa di vita.

• Difficili da gestire: le famiglie trovano insormontabili ostacoli nel trovare una cura efficace.

Quanto ho appena brevemente elencato è, ovviamente, ben presente ad ognuno di voi, così come è ben presente il vero problema della questione delle malattie rare ovvero che dal momento che i pazienti affetti da malattie rare sono una minoranza, è carente la coscienza pubblica; tali patologie non

rappresentano una priorità per la salute pubblica, quindi si fa poca ricerca e poiché il mercato per ogni malattia rara è così limitato, le industrie farmaceutiche non hanno alcun interesse ad investire nella ricerca e a sviluppare trattamenti per le malattie rare.

La prima sfida che devono affrontare i pazienti e le famiglie è giungere alla diagnosi: è spesso la battaglia più disarmante. Questa lotta si ripete ad ogni nuovo stadio di evoluzione della malattia rara degenerativa. La carenza di conoscenza sulla loro malattia spesso mette in pericolo la vita dei pazienti e conduce ad enormi perdite: ritardi e ricoveri inutili, infinite consulenze specialistiche e prescrizione di farmaci e trattamenti inadeguati o persino dannosi. Poiché si sa così poco sulla maggior parte delle malattie rare, una diagnosi accurata è solitamente tardiva, quando il paziente è già stato curato - per molti mesi o perfino anni- per un altro disturbo più comune.

Spesso, solo alcuni sintomi sono riconosciuti e trattati.

In assenza di una diagnosi corretta, dunque, i dipartimenti di emergenza non sono in grado di fornire un trattamento adeguato

. Senza una diagnosi, quando il paziente è bambino, ad esempio, la famiglia si sente particolarmente colpevole perché il bambino "si comporta in modo strano" e non presenta un normale sviluppo mentale e psicomotorio. Un comportamento alimentare anormale, che accompagna molte malattie rare, è normalmente imputato alla madre, causando sensi di colpa e insicurezza.

Incomprensione, depressione, isolamento e ansia, perciò, diventano parte integrante della vita di tutti i giorni della maggior parte dei genitori di

bambini affetti da malattie rare, specialmente nel periodo che precede la diagnosi.

Un altro momento cruciale per i pazienti affetti da malattie rare è la scoperta della diagnosi: a dispetto dei progressi fatti negli ultimi dieci anni, la diagnosi di malattia rara è spesso comunicata in maniera inadeguata. Molti pazienti e le loro famiglie descrivono come insensibile e poco esaustivo il momento della comunicazione della diagnosi. Il problema è comune tra i medici, che troppo spesso non sono organizzati né addestrati nella buona pratica della comunicazione delle diagnosi.

Più del 50% dei pazienti hanno sofferto di carenti o inaccettabili condizioni di comunicazione della diagnosi. Al fine di evitare una comunicazione faccia-a-faccia i medici spesso danno la terribile diagnosi per telefono, per iscritto - con o spesso senza spiegazioni- o in piedi nel corridoio dell'ospedale.

Addestrare i professionisti sui modi appropriati di comunicare la diagnosi eviterebbe questa inutile sofferenza aggiuntiva ai pazienti e alle famiglie già angosciati. Un corso sul modo di comunicare notizie negative dovrebbe far parte del training medico.

E' fondamentale comprendere che le malattie rare possono colpire ogni famiglia in qualsiasi momento. Non è semplicemente "qualcosa di terribile che capita ad altri". E' una realtà crudele che può colpire chiunque, sia quando si ha un figlio che nel corso della propria vita.

Fortunatamente, in gran parte grazie all'incessante lavoro delle associazioni dei malati e delle famiglie, le cose stanno lentamente

cambiando. Fino a poco tempo fa le autorità preposte alla salute pubblica e la classe politica hanno largamente ignorato le malattie rare. Oggi, sebbene il numero di malattie rare conosciute sia ancora molto limitato, si assiste ad risveglio di alcune parti dell'opinione pubblica e, di conseguenza, come sempre avviene anche ad un rinnovato interesse di quei settori della politica maggiormente attenti alla questione della salute dei cittadini.

Per quelle malattie rare, per le quali sia disponibile un trattamento preventivo semplice, ad esempio, esiste persino uno screening di massa come parte della politica sanitaria. Ma questo non è sufficiente, ed il Gruppo dei Popolari Udeur, che qui sono chiamato a rappresentare ritiene che sia tempo ormai che le malattie vengano giustamente considerate come una priorità della sanità pubblica e che si prendano provvedimenti per supportare concretamente gli individui colpiti da malattie rare e le loro famiglie.

L'incapacità dello Stato a sopperire alle esigenze dei cittadini esige, dunque, oramai, un'appropriata risposta legislativa in grado di salvaguardare il malato e di sostenerlo durante l'evolversi della malattia.

L'Italia è sempre stata sensibile a questo tema, inserendolo fra i punti fondamentali del Piano sanitario nazionale già nel triennio 1998-2000, elaborato dall'allora Ministro della sanità Rosy Bindi.

In seguito, grazie al regolamento di cui al decreto del Ministro della sanità 18 maggio 2001, n. 279, lo stesso Ministero ha stabilito l'esenzione dei costi sanitari per circa 350 patologie, ma soprattutto è stato istituito il Registro nazionale delle malattie rare presso l'Istituto superiore di sanita , il quale è destinato a raccogliere i dati epidemiologici, forniti dai vari centri

regionali al fine di avere una visione organica delle malattie rare e di favorire, conseguentemente, la ricerca su di esse.

Tuttavia anche questo non è abbastanza e con proposta di legge presentata dal Popolari UDEUR ci si prefigge l'obiettivo di tutelare i malati e le loro famiglie per rendere meno gravoso il decorso della malattia.

Infatti, nell'articolo 1, dopo aver fissato i criteri in base ai quali le malattie sono definite rare, si sancisce che i livelli essenziali di assistenza (LEA) socio-sanitari e socio-assistenziali relativi alle medesime malattie sono posti a carico del Servizio sanitario nazionale.

Affinché si possa accedere ai LEA occorrerà la certificazione, con validità illimitata, da parte del presidio regionale di competenza, valida su tutto il territorio nazionale al fine di evitare una discriminazione di trattamento per coloro che sono affetti dalla medesima patologia, ma risiedono in regioni diverse.

Tale certificazione è essenziale, perché consente l'assistenza domiciliare integrata, l'assistenza scolastica domiciliare e facilitazioni per l'accesso al telestudio, al telelavoro e alle tecnologie informatiche.

Se si pensa, infatti, che soprattutto i bambini vengono colpiti da queste patologie, risulta essenziale garantire loro uno stile di vita il più possibile normale, facendo in modo che siano loro garantiti gli stessi diritti dei loro coetanei, come quello allo studio.

I presidi regionali inoltre, con la collaborazione dei servizi territoriali, dovranno assicurare prestazioni ambulatoriali, semiresidenziali, residenziali e domiciliari di diagnostica, di terapia medica e di riabilitazione, oltre che

garantire la disponibilità di centri diurni di ospitalità e favorire l'accesso per coloro che, affetti da malattie rare, presentano disabilità fisica o mentale.

Altro aspetto fondamentale della proposta è l'istituzione del Centro nazionale per le malattie rare, presso l'Istituto superiore di sanità , il quale, oltre a svolgere attività di ricerca, a individuare i criteri per la ripartizione del Fondo istituito dall'articolo 2 e a coordinare le attività, provvede all'istituzione e all'aggiornamento del Registro nazionale per le sperimentazioni cliniche, nonché alla cura e all'aggiornamento del Registro nazionale dei farmaci orfani.

Il Centro nazionale potrà sviluppare tutte le potenzialità della collaborazione con il mondo dell'associazionismo, sia con le associazioni dei pazienti e delle famiglie, sia con le associazioni della società civile.

Infine nell'articolo 5, si prevedono apposite norme per la formazione e l'informazione delle categorie di personale potenzialmente interessate e coinvolte dal fenomeno delle malattie rare quali, ad esempio, gli insegnanti, finalizzate a consentire l'acquisizione di conoscenze e di competenze di base e applicate su tali malattie.

Il progetto di legge a firma Fabris, a cui vi ho sommariamente introdotti, si prefigge dunque lo scopo di pervenire ad un approccio globale alle malattie rare, consentendo così al singolo paziente affetto da tali patologie di uscire dall'isolamento.

La storia dimostra, infatti, che la maggior parte delle conoscenze mediche acquisite nel corso di secoli è iniziata dalla ricerca su una malattia rara.

Anche tecniche innovative sono state sviluppate utilizzando il modello di una malattia rara.

Sicuramente i progressi scientifici e terapeutici hanno alimentano grandi speranze e fanno attendere profondi cambiamenti. Ma attualmente i programmi pubblici di ricerca sulle malattie rare esistenti non sono sufficienti, lo sviluppo dei farmaci per curare un ristretto numero di pazienti rimane molto limitato ed è carente l'assistenza non farmacologica.

Il nostro auspicio e il nostro lavoro sarà quello allora di far sì che questa proposta di legge, e con essa le altre che sono attualmente depositate in entrambi i rami del Parlamento, alcune delle quali già assegnate alle Commissioni permanenti competenti per materia, possano velocemente iniziare il proprio iter legislativo per diventare, anche grazie al prezioso contributo che le associazioni vorranno continuare a dare in tal senso.