Pagine Quaderno 01/2005 22-03-2005 10:40 Pagina 1

Un convegno per fare il punto su una realtà che interessa molti pazienti

Malattie rare e valori della vita: siamo rari, ma tanti

Galeno

Cinque su diecimila. In una galassia di cinquemila diverse patologie: tante sono, infatti, le cosiddette malattie rare, quelle cioè che colpiscono pochi pazienti, ma che pure sono assai diffuse e interessano moltissime famiglie italiane. Si parla, secondo le stime più recenti, di oltre un milione di cittadini malati, affetti dalle più svariate patologie, spesso causa di morte precoce o di invalidità. E che, comunque, rendono necessarie cure e terapie altamente specializzate.

Una realtà ben nota che però deve fare ancora i conti con i pochi fondi destinati alla ricerca su queste patologie e con un'assistenza deficitaria. Quello che i rappresentanti delle tante associazioni di malati riuniti a Roma in occasione del convegno *"Malattie rare e valori della vita, Siamo rari... ma tanti"*, organizzato dall'*Associazione Giuseppe Dossetti*, è stato un vero e proprio *cahier de doleance*, con poche, pochissime luci e tante, troppe ombre.

E in ogni caso, nonostante l'attività svolta dalle strutture dedicate al problema come il Centro nazionale per le malattie rare dell'Istituto Superiore di Sanità - a ricordarlo sono stati il presidente dello stesso ISS **Enrico Garaci,** e la responsabile del Centro **Domenica Taruscio** - il sistema italiano soffre per la mancanza di un coordinamento nazionale capace di rendere uniforme e continuo il flusso di informazioni proveniente dai Centri regionali. E questi - qui le critiche delle associazioni dei malati sono state severe - appaiono a loro volta deficitari sia sul piano delle informazioni, sia su quello dell'assistenza.

Le iniziative dell'Agenzia Italiana del Farmaco - le ha ricordate il suo direttore **Nello Martini** - restano ancora poco incisive, nonostante l'impegno ad ammettere alla rimborsabilità nuovi farmaci e a promuovere la ricerca attraverso il fondo 5% (costituito con le somme destinate a convegni e congressi). L'AIFA però, e Martini lo ha ribadito, punta a coniugare agli atti regolatori (fissazione del prezzo, rimborsabilità) una messa in rete dei pazienti attraverso i centri regionali e nazionale, il registro e gli ambulatori specialistici per realizzare quella presa in carico globale auspicata dal direttore. *"L'accesso al farmaco e l'uguaglianza del suo utilizzo sul tutto il territorio nazionale"* ha sostenuto Martini *"è un diritto*

Una proposta per le malattie rare

Le principali innovazioni contenute nel testo della proposta di legge 4042, "Misure a sostegno della ricerca e della cura delle malattie rare", presentato nel corso del convegno promosso dall'Associazione Giuseppe Dossetti

- Inserimento delle malattie rare nell'ambito di applicazione dei livelli essenziali di assistenza (Lea)
- Certificazione di malattia rara (ne deriva l'esenzione, la possibilità di accesso ai nuovi farmaci orfani registrati secondo la normativa centralizzata europea, l'esenzione per l'acquisto degli eventuali presidi necessari, la defiscalizzazione dei costi per il consumo di energia elettrica dovuto all'uso di macchinari e/o presidi necessari)
- Istituzione dei "presidi regionali" che assicurano prestazioni ambulatoriali, semiresidenziali, residenziali e domiciliari di diagnostica, terapia, riabilitazione e socio assistenziali. Gli stessi presidi insieme ai servizi territoriali assicurano la disponibilità di centri diurni di ospitalità
- Istituzione del "Fondo per le malattie rare che si occuperà di: promuovere la ricerca anche sui farmaci orfani; garantire il funzionamento del Centro nazionale per le malattie rare (presso l'Istituto superiore di sanità, già depositario del Registro nazionale); attuare interventi di formazione sulle malattie rare
- Inserimento nei corsi di laurea in Medicina, Farmacia, Scienze matematiche fisiche e naturali, Psicologia, Sociologia, Scienze della formazione e della comunicazione, di insegnamenti per l'acquisizione di conoscenze e competenze sulle malattie rare
- Istituzione di specifici corsi di formazione ed educazione continua sulle malattie rare presso gli Ordini professionali
- Defiscalizzazione delle spese (fino al 23% ma sono stati proposti ampliamenti di questa percentuale) sostenute dalle aziende per R&S di farmaci e presidi per diagnosi e trattamento delle malattie rare