

Conto sulla ricerca

«A 18 anni giocavo a pallavolo nel campionato di terza divisione. A 20 non avevo la forza di alzare le braccia, nemmeno per raccogliere i capelli in una coda. Avevo anche problemi alle dita e continuavo a perdere peso. Non capivo perché. Poi la diagnosi. E l'anno dopo ero già sulla sedia a rotelle». Claudia C., 32 anni, piemontese, ha la sclerosi laterale amiotrofica (Sla): «Una malattia devastante, anche se il mio quadro clinico si è stabilizzato». Quando le fu diagnosticata la malattia, Claudia studiava scienze politiche a Milano ma dovette interrompere, solo dopo 12 anni è tornata sui libri e oggi si è iscritta a scienze dell'educazione. «In Piemonte, grazie al progetto Vita indipendente, posso contare sul sostegno di un assistente familiare. Mi sento fortunata, chi si è ammalato in altre regioni molto spesso non ha questi servizi. Ma il punto più importante è la ricerca. Speriamo tutti che gli scienziati riescano a scoprire, finalmente, un farmaco efficace».

> te appena censite 435 patologie che colpiscono meno di cinque persone su 10 mila. L'indagine è stata condotta attraverso il Registro nazionale delle malattie rare, ed è solo all'inizio. Secondo l'Oms, queste patologie sono in totale circa 5 mila al mondo: tra loro assai differenti, si manifestano a ogni età e interessano organi diversi. A giudicare dalla prima mappa sul fenomeno preparata dal Centro nazionale malattie rare dell'Istituto superiore di sanità, l'assistenza non è semplice né alla portata di tutti. L'indagine però è una pietra miliare: «Sono cifre uniche nel panorama internazionale» fa osservare Enrico Garaci, presidente dell'Iss.

Le patologie rare sono state esaminate attraverso le cartelle cliniche di 66.491 pazienti (più o meno il 5 per cento degli

ammalati in Italia, con diagnosi inserite nel Registro nazionale): le più frequenti sono rappresentate da difetti ereditari della coagulazione, connettiviti indifferenziate, anemie ereditarie e sclerosi laterale amiotrofica. Tra i bambini, i gruppi di

malattie rare più diffusi sono malformazioni congenite, malattie del sangue e degli organi ematopoietici, delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e i disturbi immunitari.

«È la prima volta che si possono fornir-



INUMERI

Differenze di trattamento nelle varie regioni

- Le regioni che finora hanno provveduto a creare una rete integrata di assistenza sono quasi tutte al Nord. Fra queste, la Lombardia.
- A Ranica, in provincia di Bergamo, si trova il Centro di ricerche cliniche sulle malattie rare Aldo e Cele Daccò, sede distaccata dell'Istituto Mario Negri di Milano, che ha raccolto 32.768 diagnosi, quasi la metà del totale su scala nazionale.
- In Piemonte e in Valle d'Aosta è coinvolto nella rete di monitoraggio circa il 30 per cento dei malati rari. In Toscana lavorano nell'assistenza 115 medici.
- Altra realtà positiva è l'Emilia-Romagna, che ha creato un sistema a raggiera per garantire uniformità nelle cure. La presa in carico del paziente funziona attraverso la rete Hub & Spoke, in cui Hub indica i centri regionali ad altissima specializzazione, Spoke i centri territoriali.

