

Patologie rare, i malati fantasma

Pazienti senza troppi diritti
Manca un registro e una rete
L'Aismac la Regione a un bivio

Carlo Di Napoli

Malattie rare, quanti ritardi in Campania? Se alcune Regioni, in particolare quelle più avanzate o più dannerose dal punto di vista sanitario (tra le quali la Lombardia, il Piemonte, l'Emilia-Romagna e ora anche la Puglia) hanno già da tempo istituito il loro registro che segnala il numero dei pazienti affetti da patologie misconosciute e che colpiscono un numero limitatissimo di persone, in Campania in questo campo si è ancora prossimi allo zero. Eppure l'Italia, in linea con le indicazioni della Ue, ha stabilito che le malattie rare devono essere al centro di un intervento prioritario tra le iniziative di sanità pubblica.

Se qualcosa ultimamente ha iniziato a muoversi, è per merito delle associazioni di pazienti, unico punto di riferimento per questi malati cosiddetti "orfani". Orfani perché lasciati soli con la propria sofferenza, nel senso che l'assistenza sanitaria oggi non viene estesa a tutti, ma solo ai pazienti a cui è stata diagnosticata una delle malattie rare riconosciute nell'elenco istituito nel 2001 con decreto ministeriale n. 279. Un elenco ufficiale che comprende solo 435 malattie riconosciute dall'Istituto superiore della Sanità e che finora non è mai stato aggiornato, nonostante le indicazioni fossero di una rivisitazione ogni tre anni.

A battersi, in Campania per i diritti di questi malati doppamente sfortunati è l'Aismac, associazione che comprende i pazienti affetti da sindrome di Arnold-Chiari, due

alterazioni gravemente invalidanti. «Nel piano sanitario nazionale è previsto che ogni Regione si doti di una rete delle malattie rare per la presa in carico adeguata dei soggetti affetti», afferma il consigliere dell'Aismac, Orfeo Mazzola - così come è obbligatorio lo sviluppo di percorsi diagnostico-terapeutici per la cura di questi pazienti.

Progettati in questo senso sono stati presentati già a settembre 2009, ma in Regione tutto è fermo. Così come non esiste nemmeno il registro regionale delle malattie rare, che dovrebbe poi essere gestito dal servizio epidemiologico della Campania».

Ma l'Aismac Campania non demorde: proprio oggi ha organizzato a Villa Bruno, a San Giorgio, il terzo convegno regionale sul tema. «Anteprima il paziente affetto da malformazione di Chiari e Siringomelia e la sua famiglia dalla presa in carico del paziente malato raro alla governance delle malattie rare». Intanto il 17 novembre scorso sono stati convocati finalmente i medici degli 11 presidi ospedalieri coinvolti nella realizzazione del registro, mentre mercoledì si è tenuto il primo incontro in Regione, dove è stata proposta di istituire, sulle malattie rare, un Osservatorio campano.

ANSA/POLIZZI/INTERNAZIONALI

Il meeting

Malattie rare tra ricerche avanzate e tagli all'assistenza

«Dalla presa in carico del paziente malato raro alla governance delle malattie rare» è il tema del meeting in programma oggi (ore 15.30) a San Giorgio a Cremano, nelle sale di Villa Bruno. L'iniziativa è dell'Aismac Campania, l'associazione che riunisce le famiglie dei malati di Siringomelia e della malformazione di Chiari. Si farà il punto sui progressi della ricerca scientifica (previsti interventi del prof. Carrieri, neurologo della Federico II; del prof. Cinalli, dirigente del Santobono e del prof. Di Lorenzo, direttore della Clinica neurochirurgica dell'Università di Firenze) e sarà ribadito l'appello alla Regione perché i provvedimenti di razionalizzazione della rete ospedaliera non ostacolino la presa in carico dei malati rari.



Mazzola
Ai progetti esistono già dal 2008. Occorre sviluppare percorsi diagnostici.

Andria: «I fondi ci sono, devono essere subito sbloccati»

Intervista

Generoso Andria è il direttore del Dipartimento clinico del Policlinico Federico II, malattie genetiche e metaboliche pediatriche. Dal 2008 è il responsabile del centro di coordinamento regionale delle malattie rare in Campania.

Professore Andria, quanti sono i malati rari in Campania? «È questo il punto, è il cane che si morde la coda. Non lo sappiamo perché non c'è ancora il registro. Ma le aziende hanno fatto le certificazioni dei pazienti, per poi trasmettere all'Istituto superiore di Sanità. La rete già esiste, ma dev'essere integrata e ci vogliono i fondi: i presidi coinvolti sono 10 più l'Asl Naf. È indispensabile che stavolta il flusso informativo».

Fondi ci sono?



“

Il coordinatore

Solo al Policlinico abbiamo 1500 piccoli pazienti. Mancano i centri specialistici ma occorre frenare la migrazione

«La Finanziaria del 2007 aveva assegnato quattro milioni (Fondi Stato-Regioni) destinati a tutta Italia per gli interventi da attuare in favore dei malati rari. Fondi poi bloccati in Campania a causa del piano di rientro. Ma dato che sono finalizzati, sembra ora siano stati sbloccati, si tratta solo di utilizzarli. Naturalmente è una decisione politica».

Le quante malattie rare ha visto personalmente come medico?

«Al nostro dipartimento abbiamo circa 1500 pazienti, pediatrici curati di malattie già riconosciute. Nell'80 per cento dei casi si tratta di patologie genetiche o metaboliche, da accumulo lisosomiale, anemie ereditarie, disturbi immunitari».

Che cosa si può fare per questi pazienti?

«Prima di tutto cercare di estendere loro l'identità

assistenza a cui hanno diritto gli altri ammalati. I malati rari sono infatti di assistenza specialistica e percorrono solitamente per anni prima di ottenere una diagnosi esatta. Occorre accorciare i tempi di diagnosi e temprare la migrazione sanitaria, che in questi casi tocca picchi elevati. Intanto l'altro giorno in Regione abbiamo istituito i gruppi di studio, e questo è stato un passo avanti».

Quando una malattia può definirsi rara?

«Venne definita rara la malattia che colpisce almeno cinque persone su diecimila. Ma non è una definizione nulla da un'indagine epidemiologica, bensì il frutto di un accordo europeo a uso delle case farmaceutiche, finalizzato alla produzione di farmaci ad hoc».

o.d.n.

OPPORTUNITÀ PER IL PAPOLO

La scheda

Le malattie rare sono patologie potenzialmente letali o cronicamente debilitanti caratterizzate da bassa prevalenza (5 casi ogni 10 mila abitanti)

Al Dipartimento clinico della Federico II di Napoli esistono attualmente 1.500 pazienti pediatrici in cura con una malattia rara, generalmente di origine genetica o metabolica

2001

Il decreto 279 ha riconosciuto un elenco di malattie rare

TIPOLOGIE DI MALATTIE RARE RICONOSENTE, CHE INTERESSANO ORGANI DIVERSI



Sanità i malati rari soffrono dei ritardi in Campania: non solo la patologia, sono anche sottoposti a continui spostamenti prima di ottenere una diagnosi e cure adeguate