

## Giornata mondiale delle malattie rare

---

Una ricorrenza che richiede sempre più attenzione per evitare quel senso di abbandono verso chi ne è affetto e per i suoi familiari

di Ernesto Bodini (giornalista scientifico)



Sembra quasi “irriverente” in questo periodo dedicare uno spazio alle malattie (MR), ma una ricorrenza a carattere mondiale (29 febbraio di ogni anno), ormai consolidata, merita comunque altrettanta attenzione senza nulla togliere agli eventi epidemici. Sono circa 6.000-8.000 le MR a oggi conosciute e solo in Italia, secondo i Registri regionali, i malati rari sono oltre 780 mila (meno di una ogni 2mila), per non parlare di quelle rarissime che colpiscono una decina di pazienti al mondo. Un piccolo esercito dei “forzati” della sofferenza e spesso dell’abbandono a causa dell’assenza di una diagnosi e quindi anche di una terapia. Ma quali attenzioni e quale sollievo per tutti loro? Ecco che il mondo, come ogni anno, è chiamato a volgere un sguardo non caritatevole o peggio ancora compassionevole, ma con un minimo di partecipazione attiva magari prodigandosi nel sensibilizzare i propri famigliari, come pure il vicino della porta accanto affinché prendano conoscenza e coscienza per far sì che quel mondo non resti ovattato... Sono molti i Paesi che si dedicano alla ricerca investendo fondi e risorse umane, ma come è noto, l’Italia da sempre è il fanalino di coda (non investe nemmeno l’1% del Pil) e ben visto si fa avvalendosi dei finanziamenti privati come le maratone televisive **Trenta Ore per la Vita** e **Telethon**, due lodevoli entità sostenute dal comune cittadino che, come in tutte le circostanze in cui si invoca solidarietà, viene sensibilizzato ad aprire il proprio borsellino... anche se vuoto visto il perdurare della crisi in cui versa il Paese. Dietrologia? Demagogia? Facili considerazioni? Niente di tutto ciò ma sono altre le cifre che invitano a qualche riflessione. In tutto il mondo sono 300 milioni le persone affette da una MR, ciascuna della quali, quando va bene, è supportata dalla propria famiglia, dagli amici, assistenti volontari e molto raramente dalle Istituzioni. Relativamente alle cause il 72% delle MR ha un’origine genetica, mentre altre sono il risultato di infezioni (batteriche o virali), allergie e cause ambientali, o tumori rari; inoltre, il 70% delle MR genetiche ha un esordio nella prima infanzia. In fatto di statistiche si potrebbe proseguire oltre, ma quelle sinora citate credo siano sufficienti per avere una visione completa di una realtà che richiede consapevolezza, senso civico e un minimo di altruismo attraverso anche una semplice iniziativa affinché

questi malati e loro familiari non si sentano soli e abbandonati. L'informazione su questo argomento è assai ricorrente con molti articoli, spot pubblicitari, convegni, giornate di studio, master, etc.; tutti notevoli contributi alla cultura del problema in quanto creatrice di immensi valori e non di meno umanizza l'uomo in quanto contribuisce a renderlo più consapevole della sua vita; lo fa più libero e protagonista della sua esistenza dandogli la disponibilità di essere sé stesso. Così inteso, il concetto di cultura, anche se rapportato a realtà scientifiche e professionali, si pone come il fondamento della vita sociale. Particolarmente attento e puntuale è l'**Osservatorio delle Malattie Rare** (O.M.A.R.) la prima ed unica agenzia giornalistica, in Italia e in Europa, dedicata alle MR e ai tumori rari. Fondato nel 2010 da Ilaria Ciancaleoni Bartoli, oggi l'Osservatorio è riconosciuto come una delle maggiori e più affidabili fonti di informazione per le tematiche inerenti le MR, i tumori rari e i farmaci orfani. E per la voce di malati rari in Europa, molto attiva è EURORDIS (Rare Diseases Europ), un'alleanza non profit unica nel suo genere che raggruppa 894 associazioni di pazienti affetti da malattie rare di 72 paesi che lavorano insieme per migliorare la vita di 30 milioni di persone che in Europa vivono con una malattia rara. Mettendo in contatto tra di loro malati, famiglie e associazioni di pazienti, riunendo tutte le parti interessate e mobilitando l'intera comunità delle MR, EURORDIS amplifica la voce dei pazienti e contribuisce a definire la ricerca, le politiche e i servizi per i pazienti.

## Le malattie rare e i tumori rari in Piemonte



In Piemonte e Valle d'Aosta i pazienti affetti da MR sono circa 20mila, in particolare quelli affetti da SLA sono circa 600. Nell'ambito delle MR il "**Modello Piemonte e Valle d'Aosta**" si sta rivelando un'esperienza unica in Italia, in quanto fondato sul principio di agevolare l'accesso alle strutture di eccellenza per la fase diagnostica, favorire il decentramento delle attività terapeutiche e riabilitative presso le Aziende sanitarie territoriali, soprattutto nel caso di interventi assistenziali continuativi che, nel caso delle MR, rappresentano la modalità di intervento più frequente. Il modello organizzativo si basa su un Centro di Coordinamento Interregionale, individuato nel Centro Universitario di Ricerche di Immunopatologia e Documentazione sul MR (CMID) dell'Asl di Torino, che viene supportato da una Tavolo Tecnico-Specialistico dove sono rappresentati, oltre al Coordinamento interregionale, i Referti delle A.S.O. piemontesi, dell'Asl di Aosta, e dell'Assessorato alla Sanità della Regione Piemonte. Sono inoltre costituiti gruppi di lavoro aziendali per le MR istituiti presso tutte le Aziende Sanitarie Regionali. Oltre al Centro Regionale Esperto per la Sclerosi Laterale Amiotrofica (C.R.E.SLA) di Torino, attivo presso il Dipartimento di Neuroscienze "Rita Levi Montalcini" – AOU Città della Salute e della Scienza di Torino, in questi ultimi anni la Regione Piemonte ha individuato un Centro per la SLA presso l'ospedale Maggiore della Carità di Novara, e un Centro Esperto per la Siringomielia-Siringobulbia e Sindrome di Chiari presso l'ospedale CTO di Torino. Relativamente ai tumori rari (TR) a Torino ha sede il GITR (Gruppo Italiano Tumori Rari), una onlus il cui scopo è lo studio dei TR (neoplasie con incidenza annua inferiore a 5 casi per 100mila abitanti) e la definizione di accurati processi diagnostico-terapeutici, garantendo un percorso assistenziale pluridisciplinare continuo ai pazienti con queste patologie. Il Gruppo, che è interdisciplinare e riunisce specialisti di diversi ospedali torinesi, si dedica in modo particolare ai sarcomi ed ai TR dell'apparato muscolo-scheletrico, alla loro diagnosi, al loro trattamento e alla ricerca clinica, supporto psico-oncologico ai pazienti con TR e alle loro famiglie, e all'aggiornamento ai volontari che operano negli ospedali e alla popolazione generale del Piemonte.

## Due parole sui farmaci orfani



Il concetto del farmaco ha subito nel corso dei secoli profondi mutamenti, determinati dall'evolversi della realtà socio-politica nelle varie epoche storiche. In passato era considerato come sinonimo di veleno o droga ed extrema ratio per debellare le malattie, oggi viene invece a coincidere col rimedio ordinario e soluzione fruibile a tutti e per ogni tipo (o quasi) di patologia. Quindi il farmaco orfano è quel prodotto che potenzialmente è utile per trattare una MR o un tumore raro ma non ha un mercato sufficiente per ripagare le spese del suo sviluppo. Proprio per questi motivi il medicinale deve essere garantito in termini di qualità, efficacia e sicurezza. E a questo riguardo anche la normativa è mutata nel corso degli anni: sempre più rigorosa e restrittiva, con le direttive sempre più attente e mirate dell'Unione Europea volte a tutelare interessi comuni come appunto la salute pubblica, la libera circolazione delle merci, etc. Oggi la normativa comunitaria definisce "farmaco" una *«sostanza o un'associazione di sostanze avente proprietà curative e/o profilattiche delle malattie umane, ma che possa essere utilizzata sull'uomo allo scopo di ripristinare, correggere o modificare funzioni fisiologiche, esercitando un'azione farmacologica, immunologica o metabolica; ossia per stabilire una diagnosi medica»*. Ed è qui che la comunicazione diventa strumento indispensabile, non solo quella tra farmacista e paziente, tra aziende e operatori sanitari ma anche con i mass media preposti. Ognuno di noi ha delle idee e delle interpretazioni soggettive di una determinata malattia e per questo vive sentimenti contrastanti con paure e aspettative rispetto alla terapia, per uscire dal tunnel della malattia (ancorché rara e inspiegabile da parte della scienza), e con il timore di una mancata ripresa di una vita sociale normale. Aspetto, questo, che non può non essere considerato dai mass media tanto da diventare, in pochi decenni (dopo argomenti di cronaca, sport, finanza e mondanità) l'argomento di maggior interesse: su tutti i mezzi di comunicazione la salute è diventata un tema mediatico a tutti gli effetti. Ma nonostante l'impegno delle Istituzioni comunitarie, questa nicchia di mercato tende a restare sempre poco attraente e di scarso rendimento economico per la maggior parte delle più importanti Società farmaceutiche; tuttavia ciò non deve costituire un alibi e anche se è vero che alcuni farmaci non danno le risposte dovute..., è bene cominciare a dare una paternità a quelli orfani.