

Malattie rare, i pazienti chiedono

In occasione della Giornata mondiale delle malattie rare del 29 febbraio l'Istituto superiore di Sanità e la Federazione delle associazioni dei pazienti, in streaming su Sanità24, fanno il punto su assistenza, nodi irrisolti e ricerca.

SPINELLI E TARUSCIO A PAG. 6-7

Il target: nel 2020 200 terapie in più

IN RETE



Lo streaming della Giornata

www.24oresanita.com



IX GIORNATA MONDIALE/ Il 29 febbraio Iss e Uniamo faranno il punto sulle "orfane"

Malattie rare, lavori in corso

Zero risorse e troppa eterogeneità frenano la rete - Le chance delle Ern

Il 29 febbraio 2016 si celebra la IX Giornata mondiale di malattie rare, momento di incontro e dialogo che unisce pazienti, famiglie, associazioni, ricercatori, istituzioni. Tema e slogan di quest'anno sono "La voce dei pazienti. Unisciti a noi per far sentire la voce dei malati rari", per spronare le persone con malattia rara a dar voce alle proprie esigenze e produrre un cambiamento positivo nella propria vita, e insieme ribadire l'importanza

di fare rete creando sempre nuove sinergie.

Questo anche il titolo del convegno organizzato dal Centro nazionale malattie rare dell'Istituto superiore di Sanità insieme alla Federazione Uniamo proprio in quella data (Aula Pocchiari dell'Iss, Roma). Medesimi temi sono affrontati anche il Piano nazionale malattie Rare 2013-2016

(Pnmr), che da un lato invita i professionisti della salute a farsi promotori di un rapporto costruttivo e collaborativo con i pazienti in-

coraggiando la formazione e sostenendo atteggiamenti solidali e comunitari, e dall'altro raccomanda alle organizzazioni dei pazienti di partecipare ai processi decisionali e dimostrare un forte senso civico e capacità di agire nell'interesse della collettività.

Il Pnmr è un documento programmatico rilasciato dal ministero della Salute nell'ottobre 2014. Serve a coordinare le iniziative e le risorse già esistenti e a dar loro struttura e obiettivi. Si tratta di un'iniziativa importante, perché costituisce un passo concreto nel migliorare la qualità della vita delle persone con malattia rara

e delle loro famiglie.

D'altro canto l'attuazione del piano presenta alcune criticità. In primo luogo non sono state stanziare risorse dedicate, quindi il raggiungimento degli obiettivi previsti è ottenibile solo mediante la riallocazione delle risorse già scarse delle Regioni. Inoltre, l'ampia discrezionalità che il piano assegna alle Regioni ha portato a una eccessiva disomogeneità in termini di velocità, tempi e criteri di recepimento. In ultimo, il documento si concentra sugli aspetti sanitari, tralasciando quelli sociali. Gli aspetti legati all'inclusione lavorativa, all'integrazione scolastica, agli hobby sono altret-

Ritaglio stampa ad uso esclusivo del destinatario, non riproducibile.

tanto importanti a determinare la qualità della vita delle persone malate e delle loro famiglie.

Nel 2011, il Parlamento europeo e il Consiglio d'Europa hanno formalmente adottato la Direttiva 2011/24/EU in materia di assistenza sanitaria transfrontaliera, che facilita i cittadini ad accedere alle cure negli altri Stati Membri. Due anni dopo la Commissione Europea ha promosso attra-

verso Raccomandazioni (EU-Cerd Recommendations to the European Commission and the Member States on European Reference Networks for Rare Diseases) la costruzione di reti di riferimento europee per le malattie rare - European Reference Networks (ERNs). Ogni Stato Mem-

bro ha il compito di individuare nel proprio territorio strutture "esperte" che rispondano ai criteri comunitari, con l'obiettivo di candidarle a nodi di Rete. Per questo motivo le Regioni stanno riorganizzando le loro reti territoriali per armonizzarle con i criteri indicati dalla Commissione Europea, e un tavolo tecnico del ministero della Salute sta lavorando per decidere come rispondere alla call prevista a marzo 2016.

Questa tendenza si specchia non solo sul fronte della circolazione delle persone ma anche in quella delle idee. Negli ultimi anni, infatti, la ricerca in materia di malattie rare si orienta prevalentemente a collaborazioni internazionali attraverso la costituzione di consorzi e l'attuazione di ampi progetti.

Irdire è forse il più ambizioso progetto di collaborazione internazionale nel campo della ricerca sulle malattie rare. Il Consorzio, di cui il Cnmr è parte attiva, riunisce realtà scientifiche provenienti da Europa, Australia, Canada, Usa e accoglie sempre maggiori adesioni. Obiettivo di Irdire è avere entro il 2020 almeno 200 nuove terapie per le malattie rare e fornire nuovi

strumenti per diagnosticarle. I risultati ottenuti fino a oggi sono molto incoraggianti: sono stati sviluppati 158 nuovi farmaci e individuati molti nuovi geni.

Altro importantissimo consorzio, nato nel 2006, è E-Rare. Ha lo scopo di mettere in collegamento le organizzazioni che erogano finanziamenti ai ministeri che, mettendo insieme le scarse risorse dedicate alla ricerca sulle malattie rare a livello nazionale, permettono la partecipazione di molti ricercatori a progetti transnazionali attraverso Bandi Congiunti Transnazionali (Joint transnational calls, Jtc).

Al momento solo pochi paesi europei finanziano la ricerca sulle "rare" attraverso programmi dedicati, perciò il finanziamento transnazionale è l'attività congiunta più efficace per rafforzare la cooperazione tra gli scienziati, così da ridurre la frammentazione della ricerca.

In sette anni sono stati investiti 56,4 milioni di euro per finanziare 79 progetti di ricerca che hanno coinvolto 347 gruppi a livello europeo e non solo. Visto l'enorme successo delle prime due fasi (E-Rare 1 & 2), è partito di recente E-Rare-3: "Era-Net rare disease research implementing IR-DiRC objectives", co-finanziato dalla Commissione Europea (Horizon 2020).

In linea con la propria missione, il Cnmr è partner dei progetti E-Rare fin dalla loro prima edizione, e nell'ambito dell'attuale progetto è coordinatore del Workpackage 9, ovvero è responsabile del rafforzamento della comunicazione e delle interazioni tra i diversi soggetti interessati al fine di aumentare la consapevolezza riguardo all'importanza della ricerca delle malattie rare e il suo finanziamento.

Domenico Taruscio
direttore del Centro nazionale
malattie rare
Istituto superiore di Sanità

© RIPRODUZIONE RISERVATA



AIDEL22 ONLUS

«Comunicare con i bambini Del 22»



I bambini con la delezione del cromosoma 22 riportano disturbi della comunicazione, che influiscono sull'interazione sociale, rendendo problematica anche la comunicazione non verbale; hanno spesso difficoltà a gestire e accettare i cambiamenti che possono generare mutamenti di umore, di comportamento, iperattività o riseratezza.

Soprattutto, con bambini con queste difficoltà, è essenziale riuscire a costruire un punto di contatto per rispondere alle loro esigenze in modo adeguato.

Partendo da tale presupposto l'associazione Aidel22 Onlus ha realizzato il progetto "Un libro per i bambini Del 22".

L'obiettivo è stato costruire un linguaggio consono, per comunicare ai bambini quello che hanno bisogno di sapere, quello che in questo momento della vita sentono la necessità di capire, riguardo la loro condizione di salu-

te, la loro vita e le differenze che ci possono essere rispetto ai pari. I genitori sono i più vicini ai bambini, raccolgono le loro comunicazioni, ne conoscono i dubbi, le incertezze, le curiosità.

Pertanto, con la somministrazione di un questionario apposito, sono state ricavate le aree, gli aspetti e le curiosità che ogni bambino in maniera peculiare è portato a indagare.

Il prodotto finale è stato la pubblicazione di due volumi, uno dedicato ai bambini dai 5 ai 9 anni "I perché del 22 - La fantastica storia del Signor 22" e l'altro dai 10 ai 14 anni "22 passi di danza", strumenti utili ai genitori per dialogare con i propri figli sul tema della sindrome e per aiutarli nel compito di doverli informare della loro condizione.

Le 18 domande ricavate dall'indagine, hanno costituito, insieme alle risposte appositamente costruite, il fulcro di ciascun volume e sono state poi incastonate in storie differenti, rispondenti alla diversa fascia di età dei destinatari.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

PTEN ITALIA

In arrivo un registro e un Grant di ricerca



Pten Italia (Associazione italiana per la lotta alle Phts), nata nel 2013 in occasione della Giornata mondiale delle Malattie rare, rappresenta un importante punto di riferimento per i malati rari che soffrono di queste patologie e che sono geograficamente sparsi in per l'Italia. Pten è un gene oncosoppressore e le Phts (Pten hamartoma tumor syndrome) causano la formazione di amartomi, tumori benigni e maligni in età pediatrica e adulta, oltre che alcune forme di ritardo mentale da lieve a grave e di autismo. Non esistono cure o farmaci, l'unico centro di ricerca si trova a Cleveland.

Considerate le distanze, l'uso del web ha permesso di dare voce all'associazione. Dopo la costituzione e del sito www.ptenitalia.org, Pten Italia ha rafforzato la sua presenza nei social network che hanno permesso di entrare in contatto con pazienti/caregiver con cui è stato creato un gruppo chiuso, luogo per parlare e confrontarsi sui problemi clinici e burocratici che si affrontano quotidianamente. Internet ha permesso a Pten Italia di diventare Associazione Amica di Telethon, riferimento per le Phts (sindromi di Cowden e Bannayan) all'interno del portale Orphanet e di quello dell'Istituto superiore di Sanità nella sezione Malattie rare. Inoltre è tra le associazioni federate in Uniamo Federazione italiana Malattie rare. Attraverso la rete sono stati presi contatti che hanno permesso la costituzione un Comitato scientifico di altissimo livello con genetisti di varie parti d'Italia di fama nazionale ed europea: dott.ssa L. Boccone (CA), prof. B. Dallapiccola (Roma), prof.ssa M. Piccione (PA), prof.ssa N. Resta (BA).

Gli obiettivi principali? Creazione di un registro unico per patologia Phts e l'istituzione di un Grant di ricerca scientifica da effettuarsi per un anno presso la Cleveland clinic diretta dalla prof.ssa Charis Eng.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

AIMAR

Insieme nel mondo per vivere meglio



Quando in una famiglia nasce un bambino con una MAR (malformazione che coinvolge per lo più l'apparato intestinale, ma anche quello urinario e genitale) la prima sensazione, oltre allo smarrimento e al dolore, è il pudore. Quello che ha provato la fondatrice e attuale presidente dell'Aimar (Associazione italiana Malformazioni ano retтали) **Dalia Aminoff**. Per fortuna, anche se parliamo di 25 anni fa, Dalia è riuscita a raggiungere il chirurgo americano, Alberto Peña, ideatore di una nuova tecnica chirurgica di questa malattia rara, ma non rarissima (uno su 4.000 nati, in Italia ogni anno dai 110 ai 130 bambini). Per non ripetere lo smarrimento della sua esperienza, nel 1994 è stata fondata l'Aimar, che oggi ha 750 associati e organizza incontri in Italia, in Europa (dove ha aderito alla rete Eurordis) e in tutto il mondo: Turchia, Norvegia, Finlandia, Stati Uniti, Israele, Germania, Olanda, India e Spagna.

Con l'aiuto dell'Associazione omologa tedesca e insieme a chirurghi pediatri, epidemiologi, genetisti e urologi, ha fondato un Consorzio per le malformazioni anorettali (www.arm-net.eu). L'obiettivo è quello di mettere al centro il paziente migliorandone la qualità della vita. Grazie a questo network tra le chirurgie pediatriche europee e le associazioni di riferimento, quando un bimbo nasce, subito si mette in funzione la rete perché possa essere operato nel centro di eccellenza per quella malformazione, in Italia o all'estero. Non solo, Aimar ha attivato un soccorso telefonico continuo (i numeri sono sul sito www.aimar.eu).

Nel nostro Paese, secondo il primo rapporto sulle malattie rare di Uniamo, sono circa 670.000 i malati rari, ma anche se siamo tra i pochi Paesi europei che hanno una help-line, spesso i pediatri e i medici di medicina generale hanno difficoltà a interpretare le sintomatologie complesse di una patologia rara. Le conoscenze di associazioni come l'Aimar sono di supporto non solo alle famiglie, ma anche ai medici stessi.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

FONDAZIONE BISCEGLIA W ALE ONLUS

Malformazioni vascolari, parent training e «stanze»



Quando si parla di malattie rare, la prima diagnosi è fondamentale per orientarsi nel corretto iter terapeutico e offrire a pazienti e famiglie una visione chiara e uno spiraglio di luce. La Fondazione Alessandra Bisceglia W Ale Onlus, fondata nel 2009 con finalità di solidarietà sociale per onorare la memoria di Alessandra, giornalista e autrice televisiva, affetta da una malformazione vascolare gravissima e rara, si occupa dello studio, della ricerca scientifica, della cura delle Malformazioni vascolari oltre che delle disabilità a esse conseguenti. Al fine di venire incontro ai bisogni delle persone affette da queste patologie, la cui sintomatologia può variare da un disturbo minimo a vere e proprie deformazioni e invalidità, fino a minacciare la sopravvivenza delle persone che ne sono affette, nasce nel 2010 il progetto Le Stanze di Ale, organizzazione di una rete di assistenza tecnica e umana a pazienti affetti da anomalie vascolari congenite e alle loro famiglie. Le Stanze di Ale sono Centri territoriali diagnostici presso cui gli specialisti della Fondazione offrono consulenze mediche gratuite e sostegno psicologico a coloro che ne fanno richiesta: attualmente sono operative le strutture di Roma e di Venosa (PZ) (per dettagli e contatti consultare il sito web www.fondazionevivaale.org), e nel periodo di attività delle Stanze di Ale tante sono state le testimonianze dei pazienti che hanno trovato nel personale e nei volontari della Fondazione la professionalità e la disponibilità indispensabili per affrontare la specifica patologia, e inoltre interpretare e risolvere i bisogni di chi vive con condizione di malattia rara. È pure attivo il servizio telefonico Helpline W Ale, con finalità di diffusione di informazioni corrette circa la patologia. Grazie inoltre al progetto Parent training si offrono alle famiglie dei pazienti incontri formativi e spazi di condivisione emotiva, finalizzati a fornire gli strumenti per meglio gestire e affrontare i problemi. Sono state inoltre instaurate collaborazioni con enti e istituzioni, e finanziati dottorati di ricerca e borse di studio.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

LIRH

Corpo e mente compromessi, Sos Huntington



Non ti ricordi più chi sei, hai incontrollabili scatti d'ira, i tuoi movimenti diventano impacciati, perdi l'equilibrio, ti cadono le cose dalle mani, la gente per strada ti osserva, inizi a parlare con difficoltà, il cibo ti va di traverso, alle volte desideri morire, movimenti simili a scatti scuotono i tuoi arti e poi tutto il tuo corpo. Le tue facoltà mentali si riducono progressivamente, perdi peso e vivi nel timore di trasmettere tutto questo ai tuoi figli. Accadeva così anche a tuo padre... e anche a tua nonna. Questa è la malattia di Huntington: una malattia rara, genetica, neurodegenerativa,

ereditaria che in Italia conta circa 6.500 ammalati e 30-40.000 persone a rischio.

Raro esempio di patologia neurologica e psichiatrica che associa la malattia mentale al deperimento fisico progressivo. Si manifesta in età adulta (in genere, intorno ai 40 anni), raramente nei bambini, dove esprime la sua maggiore aggressività. È una malattia della famiglia, non solo perché è ereditaria (ciascun figlio ha il 50% di possibilità di ereditare la mutazione genetica dal genitore affetto) ma perché modifica inevitabilmente la vita dell'intero nucleo familiare. Attraverso un test genetico (predittivo) sul Dna è possibile sapere in anticipo se in futuro si svilupperà la malattia.

La Fondazione Lega italiana Ricerca Huntington e malattie correlate (Lirh) onlus, oltre a offrire assistenza gratuita, incoraggia e favorisce la partecipazione dei pazienti e dei loro familiari in progetti di ricerca clinica, farmacologica e osservazionale. In particolare, le famiglie coinvolte stanno fornendo un contributo straordinario alla piattaforma di ricerca mondiale denominata Enroll-HD, che ha l'obiettivo di raccogliere dati e campioni da 10.000 persone (pazienti, soggetti a rischio, partner non consanguinei) in tutto il mondo nei prossimi 5 anni, al fine di comprendere la storia naturale della malattia, il che rappresenta l'unico modo per identificare e sviluppare interventi terapeutici mirati, efficaci e risolutivi (www.lirh.it - numero verde 800.388.330).

© RIPRODUZIONE RISERVATA

AICI

Cistite interstiziale, la consapevolezza conta



La Cistite interstiziale è un'inflammatione cronica della parete vescicale, della pelvi, dei muscoli e dei nervi caratterizzata da dolore pelvico, pressione o disagio legato alla vescica

e associato a sintomi del basso tratto urinario, come un persistente e urgente bisogno di urinare, spesso in assenza di infezioni. I sintomi delle Cistite interstiziale/sindrome del dolore vescicale possono essere intensi al punto da impedire di poter avere una regolare vita relazionale, sessuale e lavorativa. Più è tardiva la diagnosi e maggiore è la probabilità che la CI/Bps si associ con altre patologie, diventando una sindrome ad alta complessità assistenziale. L'obiettivo principale dell'Aici, Associazione italiana Cistite interstiziale che da vent'anni offre supporto, informazione, educazione e tutela dei diritti delle persone affette da questa patologia, è aiutare chi ne soffre ad arrivare a una diagnosi tempestiva e corretta e riuscire ad

avere una qualità di vita accettabile, oltre che informare i medici sull'esistenza di questa rara patologia. L'impegno primario è, oggi, quello di lavorare sui processi di assistenza e per garantire un accesso equo alle terapie esistenti in tutto il territorio nazionale, impegno che svolgiamo anche rendendo i soci pazienti consapevoli dei propri diritti e responsabili del proprio percorso terapeutico, non vittime passive di una condizione avversa. Piano piano la voce dei pazienti affetti da CI sta crescendo e già in alcune Regioni abbiamo dei Piani diagnostico terapeutici assistenziali dedicati alla patologia, un grande successo. L'ascolto del paziente e il costante lavoro con gli specialisti ha reso possibile anche la nascita del primo Centro multidisciplinare per la Cistite interstiziale in Europa, a Roma presso il Policlinico Gemelli, come risposta a un bisogno di inquadramento a 360° per chi è affetto da questa patologia, oltre che rispondere a una necessità di ricerca e studio pluri-disciplinare a tutt'oggi mancante in questo campo.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

IL PUNTO DI VISTA DELLE ASSOCIAZIONI

Ma la voce dei pazienti resta senza supporto

Il Piano ancora lettera morta - Svolta in Parlamento sui test genetici

«**U**nitevi a noi per far sentire la voce delle malattie rare» è lo slogan scelto per promuovere la nona edizione della Giornata delle Malattie rare che si svolgerà il 29 febbraio. Ma più ancora di uno slogan esso è una chiamata all'azione, la definizione di un obiettivo alto e solenne in cui, quali pazienti, familiari di pazienti, rappresentanti dei pazienti, ci riconosciamo.

Come un insieme di singole voci che cantano assieme creano un coro, una entità dotata di una potenza vocale maggiore della singola voce, così nel settore delle malattie rare, unire a quella dei singoli pazienti e familiari la voce di tutti i portatori di interesse per le malattie rare accresce l'attenzione per queste patologie e il rispetto per i pazienti. Sullo sfondo di tutto questo, ancora imprescindibile, sta il tema di questa edizione 2016 della Giornata delle Malattie rare: la voce dei pazienti. È la voce per eccellenza, per definizione. Quella voce per cui, fin dagli anni Settanta, sono nate via via sempre più numerose associazioni di pazienti e familiari, rappresentanze di un numero di pazienti sempre maggiore, diventato forzatamente una "categoria". La voce dei pazienti rari si rafforza nel tempo. Usa molte lingue, come l'italiano, il francese o lo spagnolo, ma racconta di bisogni comuni, di principi generali, di esperienze, di diritti esigibili, di speciali tutele da garantire, di vita quotidiana convissuta con una malattia rara. La voce dei pazienti ha un corpo: la comunità dei malati rari e familiari.

Negli anni Novanta le singole associazioni di patologia attive in vari Paesi europei hanno compreso l'importanza strategica di unirsi in un corpo comune. Così è nata la federazione Uniamo Fimr onlus. La voce dei pazienti ci dice che il malato raro deve avere non solo la capacità di raccontare la propria malattia rara, ma anche un ruolo in questo sistema. Egli può e deve essere un agente del cambiamento. Interlocutore, ma anche corresponsabile nei tavoli decisionali, nei gruppi tecnici di monitoraggio e valutazione, nei comitati di indirizzo della ricerca.

In altre parole c'è bisogno di una nuova assunzione di responsabilità sociale da parte di tutti gli attori del sistema, di tutti i portatori di interesse, a partire dagli stessi pazienti. In tutto questo il ruolo del paziente in Italia è ancora una immagine con luci e ombre.

La legge 833/1978 istitutiva del Ssn apriva alla partecipazione dei cittadini alla valutazione dei servizi. Ancora maggiori furono i compiti assegnati ai cittadini-pazienti nei successivi Dlgs 502/1993 (Riforma bis) e nel Dlgs 229/1999 (Riforma ter).

Ma alle norme istitutive non sono mai seguite quelle norme attuative e regolamentari che avrebbero dovuto trovare dei luoghi e delle modalità istituzionali e riconosciute in cui il paziente avrebbe potuto esercitare il suo essenziale ruolo e portato il suo valore aggiunto.

Il Piano nazionale malattie rare 2014-2016, fondamentale documento strategico per programmare le misure appropriate per la ricerca, il trattamento e l'assistenza dei malati rari, è l'esempio più eclatante di una sconfitta di tutto il sistema e di un strabico riconoscimento del ruolo del paziente. Nonostante il grande contributo dato dalla comunità italiana dei pazienti alla elaborazione del piano, esso è rimasto sulla carta. Alla sua scadenza attuale non si è ancora data via a quella cabina di regia pensata come prima azione prioritaria attuativa del piano. In quella cabina di regia di aggiornamento, monitoraggio e valutazione del Pnmr i pazienti hanno un ruolo centrale, il loro ruolo di attori del sistema. Ma nulla è stato fatto.

Se il Pnmr rappresenta l'occasione mancata, dall'altra parte brillano nuove conquiste raggiunte dai pazienti, attraverso la federazione Uniamo che prosegue la sua incessante mediazione con le forze politiche parlamentari.

Nelle scorse settimane è stato approvato in Senato il disegno di legge n. 998 proposto dalla senatrice Paola Taverna (M5S) sugli screening metabolici neonatali. Grazie a questo disegno di legge, a cui Uniamo ha dato un suo continuo supporto, è sancito l'inserimento nel Lea degli screening

Ritaglio stampa ad uso esclusivo del destinatario, non riproducibile.

neonatali per le malattie metaboliche che abbiano una trattamento e presentino gravi rischi in caso di mancata diagnosi. Con questa norma viene allargato il bacino di patologie metaboliche da sottoporre al test neonatale, con grandi benefici per la salute dei pazienti e enormi risparmi per il Ssn. Ora la proposta è all'esame della Camera e ci si aspetta una veloce definitiva approvazione.

L'altra conquista col contributo essenziale del paziente è l'approvazione alla Camera del testo unificato sul "Dopo di Noi". Una norma

che regola per la prima volta ciò che familiari di una persona con gravi invalidità o disagio possono fare per assicurare al loro caro un futuro dignitoso e autonomo alla persona, oltre la loro presenza in vita. Tra le misure regolamentate nella proposta di legge c'è l'istituto del Trust, per la prima volta introdotto nel nostro sistema giuridico.

Nicola Spinelli Casacchia
presidente Uniamo Fimr onlus

© RIPRODUZIONE RISERVATA

