

24 settembre 2014

## Malattie rare, il ministero promette il Piano entro ottobre. Focus sui pazienti pediatrici

di Barbara Gobbi

La notizia è di quelle che - a parere degli stessi esperti - se confermata meriterebbe di essere festeggiata a champagne. Perché dopo tanti rinvii il Piano nazionale malattie rare dovrebbe andare in porto nelle prossime settimane.

«Il nostro obiettivo è arrivare alla Conferenza internazionale del 31 ottobre sulle malattie orfane in programma alla Camera dei deputati, con il Piano finalmente in mano», ha annunciato il sottosegretario alla Salute Vito De Filippo in occasione dell'incontro "Rare ma non rari" organizzato dai pediatri Fimp al ministero per fare il punto su un tema che sarà al centro del congresso scientifico del sindacato, il 2-3 ottobre a Milano (v. anche intervento in basso). Il Piano vedrà la luce, dunque, dopo il parere del ministero dell'Economia e il varo della Conferenza Stato-Regioni. Ma le novità non si fermano qui: «In sede di aggiornamento dei Lea, entro fine anno, sarà ampliato anche l'elenco delle patologie rare, con l'inserimento di 110 malattie in più», ha spiegato ancora De Filippo. Che ha annunciato pure altri provvedimenti, mirati a garantire ovunque la gratuità dell'accesso ai farmaci di fascia C per i malati rari, «che oggi avviene con modalità differenziate nelle diverse Regioni, e l'aggiornamento dei nomenclatori su protesica e specialistica ambulatoriale».

Un cambio di passo importante, quello annunciato dal ministero. La strada da fare perché la piena dignità d'accesso a cure e assistenza sia tutelata e concretamente perseguita è però ancora in salita. Ne è convinto il genetista Bruno Dallapiccola, coordinatore di Orphanet Italia, membro del Gruppo di esperti Ue sulle malattie rare e direttore scientifico del Bambino Gesù di Roma: «L'articolo 32 della Costituzione è messo a dura prova dalla stessa previsione di un «elenco blindato che rappresenta un non-senso in Europa se si pensa che, contrariamente a quanto avviene in altri Paesi, non include neppure i tumori rari. L'elenco invece dev'essere aperto a tutti i pazienti "rari", anche ai fini del riconoscimento di esenzioni e ticket». Per non parlare dell'urgenza di selezionare, sulla base di criteri standard e univoci, i centri d'eccellenza che possano entrare nel network Ue delle strutture "con il bollino" che partirà nel 2015. Un tassello importantissimo, insieme alla concreta attuazione di tutte le strategie possibili, e «oggi disponibili con costi assolutamente sostenibili», sul fronte della prevenzione e della diagnosi, aggiunge la coordinatrice del Centro nazionale malattie rare (Iss) Domenica Taruscio. Che ricorda come la semplice assunzione di acido folico nei tre mesi precedenti l'inizio della gravidanza e nei 90 giorni successivi abbatta del 70% il rischio di difetti del tubo neurale. Riducendo drasticamente i costi imposti dalla cura e dall'assistenza a soggetti nati con gravi malformazioni. Quanto alla diagnosi, oggi «tra il 10 e il 30% delle persone con malattie rare sono "senza etichetta"». Per questo, l'Iss «sta promuovendo un progetto con gli Usa e con altri Paesi».

Ma perché prevenzione e diagnosi funzionino, affinché le disparità regionali non releghino più i pazienti rari in categorie di serie A o di serie B, arrivando purtroppo fino alla "serie Z", serve che oltre a una rete nazionale funzionante e alle reti regionali (alcune tutte da implementare), siano fornite ai professionisti sul territorio linee guida diagnostico-terapeutiche. Tanto più necessarie quando si guarda ai bambini. I quali, appunto, possono essere portatori di malattie rare ma non sono certo rari, come hanno voluto ricordare i pediatri Fimp. «Secondo le stime internazionali - spiega ancora Dallapiccola - su un totale di 2 milioni di pazienti in Italia i bambini sono il 70%, cioè circa 1,4 milioni. Mentre al mondo nel complesso si parla di 250 milioni».

Anche solo a guardare i numeri, il problema di una presa in carico effettiva ed efficace sul territorio non è rinviabile. «La diagnosi è difficile, progressiva e di sistema», afferma Giampietro Chiamenti, che in qualità di presidente Fimp e di professionista attivo da 35 anni è alle prese da sempre con la voragine che si apre alle famiglie al momento della diagnosi. La parola d'ordine è allora "fare rete": «Il pediatra di famiglia, lo specialista, le strutture assistenziali, le famiglie e le associazioni devono operare in sinergia per garantire ai piccoli pazienti affetti da malattie rare le migliori condizioni di assistenza - continua -. Il pediatra, in particolare, può senz'altro orientare le scelte dei genitori».

Invito raccolto a pieno da Renza Barbon Gallupi, presidente di Uniamo, la Federazione italiana malattie rare, che indica «la necessità di mettere a sistema le malattie rare per una presa in carico globale e multidisciplinare, dalla diagnosi alla transizione dall'età pediatrica all'età adulta, all'intero percorso di vita con l'attenzione particolare per la ricerca. Queste sono le aspettative dei pazienti e dei loro familiari che - sottolinea la presidente di Uniamo - da anni sono attivi nel promuovere una politica partecipativa e nella formulazione di interventi e programmi, dove l'esperienza della vita quotidiana diventi quella conoscenza indispensabile, utile per una programmazione condivisa che si traduca in interventi sistematici e valutati nelle loro diverse implicanze storiche».

Ben venga, quindi, il proposito di «fare meglio» annunciato da De Filippo, conclude Barbon Gallupi. «Un proposito

che auspichiamo preveda anche una diversa composizione dei tavoli istituzionali, che dovrebbe mettere a sistema le diverse competenze che da anni, sia sotto il profilo della ricerca che sotto quello dell'assistenza, del volontariato e delle famiglie, si spendono per garantire la piena tutela dei diritti dei malati rari. Ai medici, intanto, noi forniamo una bussola per orientarsi in caso di sospetto diagnostico: è il sito [www.malattirari.it](http://www.malattirari.it). Al ministero, se e quando vorrà ascoltarci, mettiamo a disposizione un modello, pronto, di monitoraggio e di valutazione partecipata della qualità erogata dai servizi»

24 settembre 2014

---

P.I. 00777910159 - © Copyright Il Sole 24 Ore - Tutti i diritti riservati