

# U:

L'INCHIESTA

## I pazienti dimenticati

### L'esistenza dura di chi è colpito da malattie rare

Mabel, piccola testimonial delle malattie rare nei bambini in America

**Pochi farmaci** appositi, pochissima ricerca per aiutarli a gestire la patologia. E spesso pregiudizi e isolamento a fare da corollario. Ma qualcosa finalmente sta cambiando

CRISTIANA PULCINELLI

**IL CASO PIÙ RECENTE RIGUARDA UN BAMBINO DI 5 ANNI AFFETTO DA FIBROSI CISTICA CHE NON ERA STATO PRESO DALLA SCUOLA DELL'INFANZIA DI MONTEPAONE**, in provincia di Catanzaro, perché secondo il dirigente scolastico «la scuola non può assistere persone affette da malattie infettive». Hai voglia a spiegare che la fibrosi cistica non è una malattia contagiosa e che ha un'origine genetica. Dopo la denuncia dei genitori, la Lega italiana fibrosi cistica ha scritto una lettera indirizzata al ministro per l'istruzione Profumo, la notizia è rimbalzata sui giornali e il ministro è intervenuto direttamente nella vicenda. Risultato: il bambino da un paio di settimane è stato ammesso a scuola.

È il più recente, ma sicuramente non l'unico caso in cui si sperimenta con mano quanto poco si sappia di alcune malattie. E quanto da questa ignoranza possano nascere discriminazioni, frustrazione, dolore. Le malattie rare sono poco conosciute perché, appunto, rare. Quanto rare? L'Unione europea ha stabilito una soglia: per definirsi «rara» una malattia non deve colpire più di una persona ogni 2000, tuttavia questa frequenza può variare nel tempo e dipende anche dall'area geografica considerata. Tanto per fare un esempio, la talassemia, un'anemia di origine genetica, è rara nel Nord Europa, ma è frequente nelle regioni del Mediterraneo.

Le malattie rare sono molte: si calcola che attualmente siano tra le 6000 e le 7000 e, a quanto si legge su Orphanet (una rete dedicata a queste patologie e gestita da un consorzio di 40 Paesi), ogni settimana ne vengono descritte circa 5 nuove. Qualche nome? Distrofia muscolare, sclerosi laterale amiotrofica, fibrosi cistica, emofilia, sindrome di Rett, mucopolisaccaridosi, malattia del rene policistico... Benché ognuna di esse colpisca relativamente poche persone, dunque, il loro peso complessivo non è di poco conto: si calcola che una persona ogni 17 ne sia affetta.

Il fatto che queste malattie siano rare ha conseguenze importanti. In primo luogo sono poco studiate. Il che vuol dire che molti pazienti non vengono diagnosticati e le loro malattie non vengono riconosciute. In secondo luogo, i farmaci per il loro trattamento spesso non vengono prodotti per ragioni economiche: sono i cosiddetti «farmaci orfani».

Il problema è che il processo che va dalla scoperta di una nuova molecola alla sua commercializzazione è lungo, costoso e incerto (si calcola che tra dieci molecole testate, una sola abbia effetto terapeutico). La commercializzazione di un farmaco destinato al trattamento di una malattia rara non consente di recuperare il capitale investito per la sua ricerca perché verrebbe acquistato da un gruppo troppo piccolo di pazienti. Naturalmente, questa logica di mercato è inaccettabile dal punto di vista etico. Alcuni Paesi hanno quindi adottato degli incentivi per le industrie, la sanità e le biotecnologie per stimolare la ricerca e lo sviluppo nel settore dei farmaci orfani. Negli Stati Uniti, nel 1983, è stato adottato l'*Orphan Drug Act*, poi sono arrivati il Giappone e l'Australia. Infine l'Europa nel 1999 ha istituito una politica per i farmaci orfani unificata per tutti i Paesi. In Italia, il ministro Balduzzi ha presentato a dicembre scorso il Piano Nazionale

Malattie Rare per dare un indirizzo unitario su temi come i farmaci orfani, il percorso diagnostico ed assistenziale. Entro il prossimo 4 febbraio le associazioni di malati e le società scientifiche potranno dire la loro, poi il piano dovrebbe venir approvato.

Ma l'Europa ha deciso di fare qualcosa di più. La settimana scorsa, l'Ue ha annunciato che verranno stanziati 38 milioni di euro per la ricerca di nuovi trattamenti per le malattie rare e per la messa in piedi di un centro internazionale in cui gli scienziati possano condividere i propri dati sulle ricerche di genomica, ovvero quelle ricerche sul genoma, che è il patrimonio genetico dell'individuo. L'80% di queste malattie, infatti, ha un'origine genetica e la rivoluzione prodotta dalle nuove tecniche (che permette di sequenziare un intero genoma umano in pochi giorni e per meno di 10.000 euro) fa sperare di poter avere fra non molto tempo accesso al trattamento personalizzato dei pazienti. Quattro i progetti approvati: EUREnOmics che si concentra sulle malattie renali; Neuromics che riguarda le malattie neurodegenerative e neuromuscolari; RD-Connect che costruirà un'infrastruttura dove poter condividere i dati della ricerca sulle malattie rare; Support-IRDiRC che darà il supporto organizzativo all'IRDiRC (International Rare Diseases Research Consortium), un consorzio che promuove la collaborazione internazionale dei ricercatori. A tutti partecipano anche ricercatori italiani.

#### GLI OBIETTIVI DELL'ISPE

#### La sanità trasparente secondo l'Istituto per l'etica

«L'Istituto per la promozione dell'etica in sanità è una organizzazione orgogliosamente no-profit, libera ed indipendente, laica ed apolitica. I soci fondatori sono un gruppo di professionisti della Sanità (medici, farmacisti, giornalisti, ricercatori ed esperti) mossi dalla comune consapevolezza che, in mancanza di una rapida sterzata, il nostro Servizio Sanitario è destinato a dissolversi sotto la scure di riforme che, con l'obiettivo ideale di migliorarne l'efficienza, ne minano l'universalità ed i principi fondanti. Per Ispe-Sanità il traino di questa sterzata può e deve essere la promozione dell'etica individuale in ciascun operatore sanitario». Così si presenta il nuovo istituto sul sito on line (<http://www.ispe-sanita.it/>). La settimana scorsa è stata organizzata la prima assise nazionale sull'etica di sanità pubblica. In questa occasione, l'Ispe ha presentato i suoi primi obiettivi: lo studio della corruzione, del suo peso economico e quello delle disfunzioni e degli sprechi. In un secondo momento, si passerà all'individuazione delle vulnerabilità del sistema e la realizzazione di strumenti e servizi per il miglioramento. Per raggiungere gli obiettivi, Ispe promuove una ricerca. I temi sono lo stato della corruzione nel settore, in collaborazione con Transparency International Italia, e, autonomamente, i parametri economici, l'organizzazione e la gestione della Sanità pubblica. Con i dati ottenuti dalla ricerca, sarà costruito un indicatore della corruzione nella Sanità.



**LUTTO** : Addio a Butch Morris, il genio jazz che inventò la «conduction» PAG. 18

**FOCUS** : Nel nome del padre: la letteratura italiana rende omaggio alla figura

dei papà PAG. 19 **CINEMA** : Da Les Misérables alla fantascienza di Looper PAG. 20