

Malattie rare. Tanti malati

Una malattia si definisce rara quando colpisce al massimo 1 persona ogni 2.000 abitanti nella comunità europea: quello della estrema sporadicità è il comune denominatore di sindromi che in realtà possono colpire organi diversi con manifestazioni molto variegata. Possono presentarsi alla nascita o nella prima infanzia, come nel caso dell'amiotrofia spinale infantile, della neurofibromatosi, dell'osteogenesi imperfetta, delle condrodysplasie o della sindrome di Rett. Oppure comparire nell'età adulta, come la malattia di Huntington e la sclerosi laterale amiotrofica. "Un altro tratto che invece accomuna molte di queste malattie è purtroppo la loro gravità e cronicità" continua Taruscio. "Difficilmente si può guarire da una malattia rara, per cui diventa molto importante gestirla in tutti i suoi aspetti, dalla diagnosi alla cura al superamento delle difficoltà di vita quotidiane".

La diagnosi è il primo problema: trattandosi di mosche bianche, queste malattie sono poche conosciute dai medici, se non dagli ultraspecializzati. I sintomi possono far pensare talvolta a malattie più comuni, ragione per cui spesso si arriva a una diagnosi sbagliata che complica la situazione del paziente. Secondo dati recenti, il 68 per cento delle malattie viene diagnosticato entro due anni, il 18 per cento da due a cinque anni, mentre il 14 per cento può aver bisogno di più di 5 anni, talvolta anche dieci. Delle circa 5.000 malattie rare censite dall'Organizzazione mondiale della sanità, inoltre, solo poche di esse hanno una cura risolutiva.

Ovviamente, le aziende farmaceutiche non hanno un particolare interesse economico a sviluppare farmaci che verrebbero usati da così poche persone. "Per questo si parla di farmaci orfani, cioè senza un vero mercato e dunque senza un interesse al loro sviluppo. Pensiamo per esempio alla emiplegia alternante" dice Taruscio, "una malattia che provoca una paralisi alternativamente in una metà e nell'altra del corpo: i casi accertati in Italia sono appena 29". Quando ci sono, poi, le terapie sono molto costose: ad esempio, per trattare la malattia di Gaucher, legata a un disturbo del metabolismo, ci vogliono circa 250.000 euro all'anno.

In questi ultimi anni una serie di leggi europee e italiane hanno cercato di venire incontro alle esigenze dei pazienti. Per quanto riguarda lo sviluppo dei farmaci orfani, nel 2001 l'Europa ha adottato un regolamento che riconosce all'azienda che sviluppa un farmaco l'esclusività per 10 anni, più una serie di incentivi economici che ogni singolo paese comunitario può adottare. Presso l'agenzia che vaglia i farmaci a livello europeo (EMA) opera un comitato dedicato alla designazione dei farmaci orfani. Se a oggi le richieste da parte delle aziende sono state circa 200, i farmaci già autorizzati sono 12. Sempre dal 2001, il decreto del 18 maggio 279/2001 "Regolamento di istituzione della rete nazionale malattie rare", il ministero della salute italiano ha stabilito l'esenzione dal ticket per circa 350 malattie o gruppi di malattie rare, presenti in una lista che dovrà essere aggiornata almeno ogni tre anni..

Grazie a questo decreto, si sta costruendo sul territorio nazionale la "rete nazionale delle malattie rare", che, da un punto di vista epidemiologico, confluisce nel Registro Nazionale istituito con lo stesso decreto presso l'Istituto Superiore di Sanità (ISS). "Questa rete è costituita da strutture sanitarie (presidi regionali o centri regionali individuati dalle Regioni) per la prevenzione, la diagnosi e il trattamento delle malattie rare. La sede del Registro è il Centro Nazionale Malattie Rare (ISS) che collabora con i presidi regionali e altri ospedali, cliniche universitarie, istituti di ricovero e cura a carattere scientifico, ecc. Vi è un'attiva interazione fra il Centro, altre istituzioni nazionali ed internazionali e le Associazioni dei Pazienti. Il Centro svolge, inoltre, attività di ricerca scientifica, di controllo di qualità dei laboratori che eseguono test genetici, di formazione degli operatori sanitari e di informazione ai cittadini. Lo scopo è quello di migliorare la qualità dell'assistenza e della vita di questi malati" spiega Taruscio, che dirige la struttura. "Al momento hanno aderito al Registro Nazionale 171 strutture, molte quali hanno già inviato dati epidemiologici. Dall'attivazione del registro sono state già segnalate oltre cinquecento patologie rare distribuite su tutto il territorio nazionale".

Luca Carra