

Le Malattie Rare

Da Notiziario ISS, volume 14, n.7/8, luglio/agosto 2001

Cosa sono

Le Malattie Rare (MR) sono definite sulla base di *una bassa prevalenza nella popolazione* e il loro numero è stimato dall'*Organizzazione Mondiale della Sanità intorno a 5000*.

I problemi connessi con queste patologie sono molti, a cominciare dall'arbitrarietà della definizione.

Il limite di occorrenza nella popolazione, unico elemento di definizione della condizione di "rarietà" risulta diverso nei vari Paesi.

Il *Congresso degli Stati Uniti ha fissato la soglia di 200 000 casi* nella popolazione totale, mentre il *Parlamento Europeo ha definito un limite di prevalenza non superiore a 5 casi su 10 000 abitanti* nella popolazione europea.

Nel nostro Paese, il Ministero della Sanità ha elaborato il **Regolamento di Istituzione della Rete Nazionale delle Malattie Rare e di Esenzione dalla partecipazione al costo** delle relative prestazioni sanitarie per circa 350 MR (DM 18 maggio 2001, n. 279, GU n. 160, del 12.07.2001 Suppl. Ord. n. 180/L).

Questo documento, disegna la rete clinico-epidemiologica delle MR, che si articola in Presidi accreditati e in Centri interregionali di riferimento, proponendo una gestione unitaria e integrata del problema. I Centri interregionali provvederanno all'invio di dati epidemiologici all'Istituto Superiore di Sanità (ISS) per implementare il Registro Nazionale MR.

Le Caratteristiche

L'accomunare tali patologie sotto la dicitura "Malattie Rare" ha le seguenti motivazioni:

La rarità

da tale caratteristica dipendono in parte le difficoltà dei pazienti a ottenere una diagnosi appropriata e tempestiva e un trattamento idoneo.

In particolare, i percorsi diagnostico-terapeutici sono complicati dall'esiguo numero di strutture sanitarie e operatori sanitari (e spesso dalla loro non omogenea distribuzione sul territorio nazionale) in grado di fornire risposte soddisfacenti ai bisogni di salute di pazienti affetti da MR.

Ciò è dovuto al fatto che la risposta deve essere di alto livello qualitativo:

queste malattie necessitano di un'assistenza ultraspecialistica, volendo intendere con ciò il possesso e l'utilizzo di conoscenze che vanno oltre la formazione sul piano teorico (le MR spesso non sono trattate sui libri di medicina) e l'esperienza clinica non solo di base ma anche specialistica.

La scarsa disponibilità di conoscenze scientifiche, che scaturisce dalla rarità, determina spesso lunghi tempi di latenza tra esordio della patologia e diagnosi che incidono negativamente sulla prognosi del paziente.

La difficoltà a condividere esperienze cliniche determina invece criteri diagnostici fortemente disomogenei.

La rarità incide anche sulle possibilità della ricerca clinica, in quanto la valutazione di nuove terapie è spesso resa difficoltosa dall'esiguo numero di pazienti arruolabili nei trial clinici.

Il ricorso a una casistica multicentrica può, inoltre, diminuire la qualità dello studio, in quanto i criteri di reclutamento e trattamento possono essere disomogenei

La Numerosità

nel loro insieme le MR rappresentano circa il 10% delle patologie umane conosciute e interessano complessivamente una frazione importante della popolazione, ciò motiva interventi di sanità pubblica comuni e coordinati.

La Natura Genetica

la maggior parte di queste patologie è geneticamente determinata e ciò induce a comuni approcci di prevenzione (individuazione dei fattori di rischio, screening dei portatori, ecc.), di diagnosi (diffusione e validazione delle tecniche di genetica molecolare e citogenetica), di trattamento (scarsità di opzioni terapeutiche valide) e infine di riabilitazione (prevenzione e controllo degli esiti invalidanti).

Il Contenuto Emotivo

Il contenuto emotivo dei pazienti e dei loro familiari: questi vivono un'esperienza doppiamente dolorosa rappresentata sia dalla condizione morbosa che dalla condizione di solitudine, legata quest'ultima alla scarsità di conoscenze scientificamente disponibili ("poco si conosce sulla mia malattia") e professionalmente utilizzabili ("il medico non (ri)conosce la mia malattia").

"Rare" ed "Orfane"

Per questi motivi le MR sono spesso definite "orfane", intendendo con ciò prive di risorse e attenzioni. In realtà i due appellativi forse non sono utilizzabili indifferentemente e ciò in ragione dei seguenti motivi:

La Rarità è una misura quantitativa

che può quindi essere espressa direttamente attraverso un valore numerico, mentre la condizione di orfana, che rappresenta in definitiva la difficoltà del Sistema Sanitario Nazionale a rispondere adeguatamente ai bisogni di salute dei pazienti affetti dalla malattia così definita, non è direttamente misurabile.

È altresì possibile definire degli indicatori che esprimano le carenze assistenziali riferite a una specifica malattia (incidenza/prevalenza della malattia e distribuzione delle strutture sanitarie in grado di effettuare diagnosi, trattamento e riabilitazione, flussi assistenziali, ritardo diagnostico, ecc.).

Non tutte le MR sono "orfane"

per alcune di queste patologie le risorse e le attenzioni sono notevoli.

Ad esempio, nel nostro Paese, la sorveglianza delle malformazioni congenite ha avuto in questi ultimi anni una notevole espansione che si è realizzata anche nell'attività di alcuni Registri sia regionali che interregionali che consentono la sorveglianza di circa 250.000 nascite all'anno che, seppur non uniformemente distribuite, rappresentano il 45% dei nati nel nostro Paese. La fenilchetonuria e l'ipotiroidismo congenito sono MR sottoposte a screening neonatale obbligatorio e quest'ultima è soggetta a un sistema di sorveglianza imperniato sull'attività di un Registro Nazionale (Registro degli ipotiroidei congeniti) istituito presso l'ISS.