



Progetto Osservatorio Malattie rare



Corso di formazione sul campo a cura
dell'Osservatorio Nazionale SIFO

Roma 03/06/2015

Essere affetti da malattia rara oggi.

Cosa significa per un paziente consapevole che la patologia rara, soprattutto se legata alla genetica o all'ereditarietà, lo accompagnerà per tutta vita?



Semplicemente maturare delle aspettative che le associazioni hanno il compito di portare all'attenzione della politica, della sanità e anche dell'opinione pubblica per sensibilizzarla al fatto che avere una malattia rara non significa essere degli appestati, da evitare, ma semplicemente persone con handicap di salute fisica e/o mentale più o meno evidenti, più o meno invalidanti; persone che hanno il diritto ad una esistenza dignitosa e completa come tutti.

No a gesti di compassione,
no ad atti di pietismo,
ma rispetto



Queste aspettative si chiamano, principalmente:

- certezza della diagnosi,
- certezza della presa in carico, della cura e dell'assistenza presso un centro di riferimento specializzato che sia in rete con altre discipline mediche, laddove occorra, per curare altre patologie che colpiscono il paziente e non siano necessariamente correlate alla malattia rara di cui è affetto; es. nefrologia, cardiologia, otorino, dentista.

Ci fa male sentire che molti degli attuali adulti rinunciano a curarsi poiché non sanno dove andare in quanto i medici interpellati hanno difficoltà a relazionarsi con i centri di riferimento.

Necessita quindi una collaborazione vivace tra medici di base, pediatri, strutture mediche e centri di riferimento che seguono il paziente per la malattia rara.



E' un tema di cui se ne parla sempre di più in tutti i convegni.

Tutti si dimostrano attenti e sensibili, ma poi, nella realtà molto è ancora lasciato alla buona volontà e disponibilità dei medici presenti nelle varie strutture sanitarie alle quali si rivolge il paziente qualora abbisogni di interventi su patologie diverse dalla malattia rara di cui risulta affetto.

Si sente parlare, a ragione, della necessità:

- di riqualificare il Servizio sanitario nazionale e per sciogliere molti nodi del federalismo che hanno prodotto 21 sistemi regionali differenti a scapito dell'equità di accesso alle cure;
- di riorganizzare la rete dei Presidi presenti nel territorio Nazionale;
- di approntare i percorsi diagnostici e assistenziali;
- di potenziare il sistema di monitoraggio (Registro nazionale e Registri regionali);
- di aggiornare gli strumenti per l'innovazione terapeutica (tra cui i farmaci orfani);



- di sviluppare la formazione, la valorizzazione professionale degli operatori sanitari, l'informazione ai professionisti della salute ma anche l'informazione ai malati e ai loro familiari;
- di sviluppare e sostenere la ricerca per approntare diagnosi, terapie e farmaci più appropriati;
- di incentivare la prevenzione e la diagnosi precoce, perché una delle principali difficoltà incontrate dalle persone colpite da una MR è ottenere una diagnosi tempestiva della malattia e ricevere un trattamento appropriato nella fase iniziale;

- di aggiornare l'elenco delle malattie rare che fanno parte dei LEA come tra l'altro previsto dalla legge.

Una delle fonti di disagio dei portatori di malattie rare non riconosciute è proprio il fatto che, se queste non rientrano in un elenco prestabilito, si rischia di vedersi negate sia la diagnosi che le terapie, soprattutto nelle regioni sottoposte a piani di rientro delle spesa pubblica.

Questo comporta l'alimentare un nomadismo diagnostico e di cura verso altre regioni o all'estero, estenuante per il paziente e costosissimo per il sistema sanitario.

Cosa fare, come fare, chi deve decidere e organizzare il sistema, soprattutto quello delle interrelazioni tra centri di riferimento delle malattie rare, le altre discipline mediche, i medici di base e pediatri, senza perdere di vista una necessaria razionalizzazione della spesa pubblica?



- Sicuramente la politica.
- Sicuramente le autorità sanitarie.
- Sicuramente le federazioni e associazioni di pazienti.
- Sicuramente non in ordine sparso ma organizzati da una struttura di coordinamento a livello nazionale.

La Consulta Nazionale delle Malattie Rare è pronta a fare la sua parte e si aspetta che le istituzioni interessate (Ministero della salute, Istituto superiore di Sanità, Regioni e Aziende del Servizio Sanitario Nazionale) mettano in atto quanto prima le azioni previste dal piano nazionale per le malattie rare, giusto per cominciare, in quanto queste patologie non aspettano i tempi della burocrazia.

La loro evoluzione degenerativa nei pazienti che ne sono colpiti può essere efficacemente contrastata solo da una forte e celere volontà di dare concretezza alle azioni previste nei provvedimenti legislativi in vigore ed in itinere nelle aule parlamentari.

La carenza di risorse non può essere assunto come alibi.

E' una questione di civiltà e di rispetto nei confronti di persone che certamente non hanno scelto di nascere con una delle 5000 anomalie genetiche conosciute che sono alla base delle malattie rare.



Ci sono associazioni, nostre aderenti, che stanno sostenendo la sanità pubblica con ingenti risorse, frutto di donazioni, del 5x1000 e di attività di sensibilizzazione sui territori (incontri, manifestazioni, bancarelle, ecc.)

Tali somme sono destinate al sostegno di progetti di screening neonatale allargato, a borse di studio, a progetti di ricerca, ad acquisizione di macchinari e attrezzature di laboratorio.

Un impegno di incessante volontariato che rappresenta una fonte di speranza in un mare di bisogni.

Il nostro impegno è che al paziente ed alle relative famiglie, che già hanno un pesante e costoso fardello da portare, gli siano concesse almeno:

- la serenità di sapere dove e come curarsi, sia nell'età pediatrica che nell'età adulta;
- la tranquillità che le medicine di cui abbisogna siano facilmente reperibili, soprattutto gli extra LEA considerati indispensabili.

Il resto, quali:

- l'inserimento nel sociale e nel mondo del lavoro;
- le agevolazioni sanitarie e fiscali laddove dovute;
- i risvolti psicologici nelle casistiche più pesanti,

sono aspetti certamente importanti e delicati per una dignitosa qualità della vita, ma facilmente aggredibili se prima vi è la certezza della cura e del riferimento territoriale

Dott. Graziano Bacco

V. Presidente Consulta Nazionale Malattie Rare

V. Presidente Cometa ASMME (Associazione Studio
Malattie Metaboliche Ereditarie)

Grazie

