

Malattie rare. Arriva la mappa online per sapere dove curarsi

Complessità e tempi lunghi delle diagnosi; carenza di cure efficaci. Avere una malattia rara è complicato, ma finalmente arriva una mappa online per aiutare i pazienti a individuare centri di riferimento altamente specializzati nella formulazione di diagnosi e terapie. A realizzare l'iniziativa presentata oggi a Roma è il team di doveecomemicro.it, portale dedicato alla ricerca, analisi e valutazione dei servizi offerti delle strutture sanitarie italiane. Fondato nel 2013 da un gruppo di ricercatori coordinati da **Walter Ricciardi**, professore ordinario di igiene e medicina preventiva all'Università Cattolica (sede di Roma) e presidente eletto della World Federation of Public Health Associations, con un milione di utenti al mese il portale rappresenta una bussola sicura per la scelta delle strutture sanitarie – oltre 2.300 quelle censite – cui rivolgersi secondo le proprie esigenze.

In base alla definizione dell'Unione europea, una malattia si considera "rara" se colpisce non più di 5 persone ogni 10 mila. Le patologie rare ad oggi conosciute sono oltre 9 mila, raggruppate in 30 famiglie diverse. Ad esserne colpiti nel mondo sono circa 350 milioni di individui; le persone coinvolte in Europa sono tra i 27 e i 36 milioni; in Italia se ne contano, secondo stime dell'Istituto superiore di sanità 1 – 2 milioni. Si tratta di patologie che colpiscono soprattutto il sistema nervoso e gli organi di senso, ma anche di malformazioni congenite, di malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e dei disturbi immunitari, e di malattie del sangue e degli organi ematopoietici.

"In questi anni è emersa in maniera clamorosa la richiesta da

parte di pazienti con malattie rare o di loro familiari di avere informazioni su dove potersi curare. Per questo abbiamo tentato di tradurre concetti complessi in un linguaggio di facile comprensione”, spiega Walter Ricciardi. Ad un elenco di malattie rare codificate sono stati associati i rispettivi centri di riferimento, con la specifica se seguano bambini, adulti o entrambi.

Si tratta di 155 strutture: il 55,5% situato al Nord, il 20% al Centro e il 24,5% al Sud. Di queste, sono 66 i centri certificati Ern.



Immagine non disponibile

I dati contenuti nel portale, assicura Ricciardi, derivano da fonti assolutamente affidabili: Istituto superiore di sanità – Centro nazionale malattie rare; ministero della Salute; Orpha.net; Orphadata; i siti web delle Reti europee di riferimento (Ern) e la Federazione italiana malattie rare- Uniamo”. Individuarli è semplice: basta digitare all’interno del “cerca” in homepage il nome di una malattia rara, ad

esempio “Sindrome 3C”, oppure un suo sinonimo. Nella pagina dei risultati compariranno le strutture in ordine alfabetico, o di vicinanza se l’utente attiva la geolocalizzazione.

Traguardi tagliati. Il primo riguarda l’attivazione delle suddette Reti europee di riferimento che riuniscono centri altamente specializzati di diversi Stati membri, i quali possono condividere informazioni che consentano di formulare diagnosi e terapie. *L’Italia è tra i Paesi più rappresentati: la sua partecipazione, infatti, è stata approvata per 23* *Ern su 24, 2 delle quali sono a guida italiana.* A livello nazionale, invece, il 15 settembre 2017 sono entrati in vigore i nuovi Lea con l’aggiornamento dell’elenco delle malattie rare soggette a esenzione e l’introduzione dei “gruppi aperti”, in cui possono rientrare patologie non presenti in lista. Una buona notizia anche sul fronte diagnostico: a fine 2018 lo screening neonatale (introdotto con la legge 167/2016), che inizialmente comprendeva solo le malattie metaboliche, è stato allargato alle patologie neuromuscolari di origine genetica e ad immunodeficienze congenite severe.

Obiettivi da raggiungere. Non solo luci: i pazienti attendono ancora il nuovo Piano nazionale malattie rare, scaduto nel 2016, e l’emanazione di decreti attuativi – che stabiliscano le tariffe massime per diverse prestazioni e ausili – necessari per rendere completamente applicabili i nuovi Lea. Auspicabili, inoltre, un ulteriore ampliamento dello screening neonatale a nuove malattie e la creazione di procedure più snelle per ridurre i tempi di immissione in commercio di medicinali innovativi: i cosiddetti farmaci orfani che, destinati a pochissime persone, garantiscono difficilmente il recupero degli investimenti in ricerca.

“Oggi che abbiamo 20 sanità è fondamentale sapere dove andarsi a curare affrontando le malattie rare in una logica multidisciplinare”, con diversi specialisti e una struttura in grado di assumere una funzione di coordinamento e di offrire “maggiore garanzia di continuità assistenziale” facendo anche

“rete con i servizi sul territorio”. Parola di **Annalisa Scopinaro**, presidente di Uniamo-Fimr, che lamenta ritardi diagnostici anche di sette anni: “il sistema – dice – è ancora frammentato”.

E il portale, chiosa **Silvestro Scotti**, segretario generale nazionale Fimmg (Federazione italiana medici di medicina generale) è un valido strumento informativo anche per il medico di famiglia che se ha il sospetto o la certezza di una malattia rara, “ha il compito delicato di indirizzare il paziente, o la propria famiglia, verso un centro di riferimento che abbia le competenze necessarie per curarlo e giungere tempestivamente a una diagnosi”.

“Grazie alle associazioni di pazienti”, osserva **Teresa Petrangolini**, direttore Patient Advocacy Lab, Altems Università Cattolica (Roma), “sono stati raggiunti importanti traguardi, ma il punto di vista del paziente deve diventare centrale, e il portale è un luogo in cui viene esercitato il suo diritto all’informazione”. Con riferimento alla carenza di alcuni farmaci, Petrangolini *lancia l’allarme “mercati paralleli” e auspica “un vincolo che stabilisca l’obbligo di soddisfare prima il mercato italiano perché il diritto alla cura è irrinunciabile”*.