

NON C'È SOLO IL CORONAVIRUS

GIORNATA MONDIALE DELLE MALATTIE RARE

Da dodici mesi la prevalenza dell'attenzione sanitaria è rivolta al Covid 19. Sono stati allestiti centinaia di reparti Covid non con letti aggiuntivi ma con posti sottratti alla normale attività ospedaliera, quindi ad altri pazienti. Lo stesso vale per la terapia intensiva e per l'utilizzo degli operatori sanitari. E, a proposito degli operatori sanitari la situazione non migliorerà, poiché molti nei prossimi mesi saranno utilizzati nell'operazione vaccinazione. Sono queste le preoccupazioni che da mesi evidenziano cardiologi, oncologi, ematologi... In questa prolungata emergenza, tantissimi pazienti soprattutto cronici, faticano a essere curati e molti hanno visto rinviati o cancellati interventi chirurgici importanti non potendo usufruire, per l'intasamento, delle terapie intensive. Inoltre, sono stati rimandati migliaia di controlli, esami e screening. Da ultimo, come risultato di una comunicazione terroristica, alcuni anche se affetti da patologie gravi hanno deciso di non rivolgersi al pronto soccorso con un aumento della mortalità, o di non rispondere alle chiamate degli ospedali per paura di essere contagiati. Una situazione, le cui conseguenze negative, le potremo riscontrare solo con il trascorrere del tempo, poiché varie patologie, se diagnosticate tardivamente, provocano più vittime.

Tra questi malati "abbandonati", oggi 28 febbraio, richiede un' attenzione particolare chi è affetto da **patologie rare**, essendo la giornata mondiale delle "**MALATTIE RARE**". Anche questi sofferenti che già prima del Covid erano invisibili con la pandemia sono divenuti maggiormente invisibili. E non sono pochi: in Italia se ne contano, secondo stime dell'Istituto Superiore di Sanità, 2 milioni (20% ragazzi e bambini), cioè 20 casi ogni 10mila abitanti.

Secondo l'Organizzazione Mondiale della Sanità, le "malattie rare" oggi conosciute sono oltre 9mila, raggruppate in 30 diverse "famiglie". Si tratta di patologie principalmente di origine genetica che si trasmettono prevalentemente per via ereditaria e colpiscono il sistema nervoso e gli organi di senso, ma pure comportano malformazioni congenite, malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari. Troviamo, inoltre, patologie del sangue e degli organi ematopoietici. La maggioranza di queste segue un andamento cronico con un esito invalidante e una mortalità precoce.

Chi è affetto da una malattia rara con difficoltà ottiene la diagnosi, informazioni, e l'orientamento verso professionisti competenti. Da ultimo non possiamo scordare che questo è un fenomeno in costante incremento poiché ogni settimana, a livello mondiale, sono identificate cinque nuove malattie e la maggioranza non ha farmaci specifici per la cura. Per molto tempo sono state ignorate dai medici, dai ricercatori e dalle istituzioni e non esistevano fino a pochi anni fa attività sanitarie e scientifiche finalizzate al trattamento e alla ricerca in questo settore. Ultimamente la situazione è in parte migliorata e oggi nostro Paese sono presenti 155 centri di riferimento; 66 con certificazione europea ERN (Reti di Riferimento Europee).

Ebbene, se ti ammali sei sfortunato ma se sei afflitto da una patologia rara, difficoltosa da determinare per le varianti genetiche, congenite e idiomatiche, lo sei doppiamente, essendo arduo stilare una diagnosi attendibile per le carenti conoscenze medico-scientifico (il 40% riceve all'inizio diagnosi sbagliate, il 18,6% richiedono oltre 10 anni e il 25% da 5 a 30 anni) e improbabile reperire farmaci adeguati denominati anche "farmaci orfani". Assumono questo appellativo i medicinali per la profilassi o la cura delle malattie che comportano rischi per la vita o debilitazione cronica, ma che colpiscono non più di 5 individui su 10mila. Quindi, sono "orfani" di un mercato esteso. Nonostante la loro necessità, questi prodotti farmaceutici non saranno il più delle volte disponibili per i pazienti, essendo la domanda insufficiente a garantire il recupero dei costi della ricerca. In assenza di "incentivi", l'iter sperimentale per questi prodotti, non giustifica l'investimento di una ditta farmaceutica.

A questo punto si comprende che la presa in carico dei pazienti con malattie rare diventa etica, prima ancora che economica. Per questa ragione le Istituzioni hanno il dovere di operare affinché i malati affetti da malattie rare ricevano un livello costante di assistenza e di attenzione, superando anche l'asfissiante burocrazia, poiché ancora oggi tanti malati non sono inseriti nei LEA (Livelli Essenziali di Assistenza), anche se le loro patologie hanno completato l'iter per il riconoscimento. Un'indicazione autorevole è quella del Comitato Nazionale per la Bioetica. "L'attuale criterio di efficienza basato sul costo/efficacia degli interventi, pur garantendo un'efficace distribuzione delle risorse in vista dell'acquisto della maggior quantità possibile di salute pubblica,

non garantisce sufficientemente i diritti individuali e i bisogni dei pazienti 'marginali'. Sarà quindi necessario individuare strumenti di policy, aggiuntivi o alternativi, in grado di soddisfarli. L'obiettivo (ideale) primario da raggiungere deve essere, infatti, il miglioramento delle condizioni e della qualità di vita di ogni paziente, senza discriminazioni basate sulla natura della malattia o sui costi della terapia”(Parere: *Farmaci orfani per le persone affette da malattie rare*, 2011, pg. 11).

Siamo partiti denunciando l'abbandono in questo anno di vari malati. Di fronte a una situazione così delicata sarebbe errato dare giudizio sul passato o speculare anche perché ora qualcosa sembra cambiare: conosciamo meglio il virus, alcuni servizi sanitari regionali si sono organizzati per garantire la disponibilità sia di esami che di posti letto, degli ospedali hanno predisposto un doppio percorso Covid e non Covid. Preoccupa invece l'impiego dei medici di famiglia per la vaccinazione poiché potrebbe comportare la riduzione di attenzione nei confronti dei malati cronici.

Qualcosa di concreto per questa flotta di malati possiamo farlo anche noi: accettare la vaccinazione. Ciò ridurrebbe il carico di lavoro dei pronto soccorso, permetterebbe la riapertura di molti reparti soppressi, renderebbe più agevole l'accostarsi a esami e controlli.

Don Gian Maria Comolli