

# MALATTIE RARE **Pochi e dimenticati**

**Q**uando Emanuele viene al mondo, sembra un bambino perfettamente sano. Ma a due anni il papà, mentre gli fa il bagnetto, si accorge che qualcosa non va alla schiena. Inizia così una lunga odissea fra ospedali e studi medici, che si conclude con una diagnosi, terribile: mucopolisaccaridosi II (Mps2), o sindrome di Hunter, una malattia genetica degenerativa causata dalla mancanza di un enzima. Talmente rara che in Italia ce l'hanno solo 54 bambini.

«Mia moglie un mattino si è svegliata e ha visto il suo bambino che non riusciva più a chiamarla "mamma"», ricorda **Flavio Bertoglio**, il papà di Emanuele, segretario generale della Consulta nazionale delle malattie rare. «Ma noi siamo fortunati, perché la patologia che ha colpito nostro figlio rientra nell'elenco di malattie rare per le quali è prevista l'esenzione dalle prestazioni sanitarie. Quest'elenco non viene aggiornato da 10 anni, nonostante da cinque ci siano 109 nuove patologie che sono state dichiarate rare sia dal Governo che dalle Regioni: manca solo una firma del ministero della Salute. Finché questo non avverrà, non potremo nemmeno sapere quante sono le persone malate di queste patologie, perché solo quelle incluse nell'elenco finiscono in un registro nazionale suddiviso su base regionale e possono quindi essere studiate».

– **Le malattie rare sono oltre 8 mila e in Italia colpiscono due milioni di persone. Per quante esiste una cura specifica?**

«Circa il 5 per cento. Chi non rientra in questo 5 per cento viene curato come un malato normale, intervenendo di volta in volta sui sintomi. Di solito una malattia rara colpisce più organi. Per prima cosa, quindi, si dovrebbe assegnare una corsia preferenziale nelle liste d'attesa. Se io ogni tre mesi devo fare 12 controlli, perché ho 12 organi malati, non posso essere trattato come un paziente che deve farne uno solo».

– **Com'è la qualità dell'assistenza?**

«Varia molto da Regione a Regione. Ce ne sono alcune come la Toscana, il Veneto e la Lombardia che raggiungono ottimi livelli e altre, come il Lazio, in cui la situazione è disastrosa: il risultato è che troppe famiglie sono

costrette a vagare per l'Italia per anni».

– **A livello legislativo cosa si sta facendo?**

«Ci sono almeno una dozzina di disegni di legge che giacciono in Parlamento. L'unico che ha qualche possibilità di concretizzarsi è la cosiddetta Legge quadro sulle malattie rare, presentata dalla senatrice Laura Bianconi del Pdl. Prevede misure molto importanti come l'obbligatorietà degli screening neonatali, l'istituzione di un fondo per la ricerca scientifica e un'ulteriore defiscalizzazione per le aziende che investono nella ricerca di nuovi farmaci. Per molte malattie, basta effettuare alcuni esami al momento della nascita, poi predisporre una dieta appropriata, e si assicura al bambino una crescita normale. Siccome questo non viene fatto, i piccoli diventano disabili nel giro di pochi anni. Conosco due fratellini malati di Mps1 (mucopolisaccaridosi di tipo 1): la bambina ha iniziato la terapia a sette anni quando il quadro era compromesso, il bambino ha iniziato a sette mesi e oggi salta come un grillo. Abbiamo fatto un calcolo: queste misure alle casse dello Stato costerebbero appena 80 milioni di euro».

– **Sono previsti sostegni alle famiglie?**

«C'è un altro disegno di legge presentato dalla senatrice Dorina Bianchi del Pd che riguarda le famiglie che hanno minori disabili gravi a causa di una malattia rara. Prevede la possibilità per i genitori di andare in prepensionamento con 25 anni di contributi a prescindere dall'età e un assegno di 1.000 euro mensili nel caso in cui un membro della famiglia perda il lavoro. In più, siccome purtroppo in circa il 40 per cento dei casi quando c'è un bambino con una grave disabilità la famiglia "esplode", il disegno di legge prevede un assegno extra di 500 euro per il genitore affidatario».

– **A che punto è la legge?**

«È ferma al Senato. Ha addirittura fatto molta difficoltà a trovare dei firmatari. In questi anni con amarezza ho capito che chi non è dentro a questo problema non se ne interessa».

– **È vero che grazie alla ricerca l'età media di chi ha una malattia rara sta aumentando?**

«Fino a qualche anno fa di rado i malati riuscivano a raggiungere la maggiore età. Oggi, invece, spesso diventano adulti e questo

Il 28 febbraio si celebra la Giornata dedicata a queste patologie, che in Italia colpiscono due milioni di persone. Malati, e famiglie, di cui la politica si disinteressa.

DI EUGENIO ARCIDIACONO



**FLAVIO BERTOGLIO,**  
SEGRETARIO GENERALE  
DELLA CONSULTA NAZIONALE  
DELLE MALATTIE RARE.

pone un problema dal punto di vista della preparazione dei medici che li seguono. Mentre i pediatri conoscono benissimo la storia di un bambino perché lo hanno seguito fin dalla nascita, quando questo bambino diventa adolescente viene preso in carico da un medico di base che non ha alcuna competenza specifica, tanto è vero che molti, anche a 18 o a 30 anni continuano a farsi seguire dal loro pediatra».

– Come sta adesso suo figlio?

«Ormai non parla, non sente e non cammina più, ma a modo suo, aggrottando la fronte o con lo sguardo, riesce ancora a farsi capire benissimo. Quando al mattino lo vestiamo per portarlo a scuola, il suo viso si illumina, perché sa che presto starà insieme ad altri bambini. Quando scoprirono la malattia mi dissero che la sua aspettativa di vita era di 12 anni. Grazie a una nuova terapia che sta seguendo, è riuscito a superare questo traguardo. Per noi adesso, ogni giorno in più è un giorno guadagnato».

EUGENIO ARCIDIACONO

## L'IMPORTANZA DI COINVOLGERE I PEDIATRI

I pediatri sono fondamentali per l'individuazione precoce delle malattie rare e l'immediato trattamento del paziente. Per questo gli specialisti che studiano queste patologie organizzano spesso corsi di aggiornamento diretti a loro. L'ultimo è quello proposto dalla Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani in collaborazione con l'Istituto neurologico C. Besta di Milano sulle "Malformazioni craniofaciali: **craniostenosi** e **faciocraniostenosi**" (2-4 marzo, Museo della Scienza e della Tecnologia di Milano), organizzato dalla dottoressa **Laura Valentini** del Besta e dal professor **Concezio Di Rocco** del Policlinico Gemelli di Roma. Le **craniostenosi** sono malformazioni congenite che trovano in un'anomalia dello sviluppo cranico l'espressione clinica comune, ma che differiscono per gravità. La loro scarsa conoscenza si traduce in ritardi di diagnosi che possono pregiudicare significativamente lo sviluppo neuro-cognitivo del bambino. Per informazioni: [www.fondazione-mariani.org](http://www.fondazione-mariani.org).

# 8.133

le malattie rare

# 36 milioni

gli ammalati in Europa

# 2 milioni

dei quali in Italia

# 70%

sono bambini

Fonte: Orphanet-Italia.



## UN NUMERO VERDE PER LE RICHIESTE DI AIUTO

La Consulta nazionale malattie rare è nata nel 2007 per rafforzare e integrare le attività che ruotano intorno al panorama delle malattie rare in Italia. È costituita da 34 volontari eletti dalle associazioni dei pazienti. Ha sede presso l'Istituto superiore di sanità e collabora con il Centro nazionale malattie rare. Per ascoltare e sostenere i pazienti e chiunque necessiti di informazioni all'Istituto Superiore di Sanità è stato istituito il numero verde 800.89.69.49 che, anche in modo anonimo e indiretto, indirizza le richieste ai centri di cura specializzati e alle associazioni di pazienti distribuite sull'intero territorio nazionale.



Consulta Nazionale  
delle Malattie Rare



FOTO TRATTA DAL CALENDARIO  
DELL'ASSOCIAZIONE ITALIANA  
MUCOPOLISACCARIDOSI.



SOPRA: UN BIMBO AFFETTO DA  
MUCOPOLISACCARIDOSI CON UN  
VIGILE DEL FUOCO MILANESE SUL  
CALENDARIO DELL'ASSOCIAZIONE.