

“Centro di Riferimento Regionale per le Malattie Rare del Polmone” (REGIONE SICILIA)  
Carlo Vancheri

Malattie rare: alcune certezze, molte criticità

1. **Stato della ricerca:** la ricerca clinica e di base sulle malattie rare è generalmente poco finanziata sia a livello pubblico che privato. Solo nell’ambito di alcune patologie genetiche grazie a “telethon” o al diretto coinvolgimento di personaggi noti come nel caso della SLA si riescono ad ottenere fondi per finanziare la ricerca. In qualche caso industrie farmaceutiche investono fondi per la ricerca nell’ambito delle malattie rare più spesso per testare farmaci esistenti e solo raramente per la ricerca di base o per lo sviluppo di nuovi farmaci. I fondi pubblici sono virtualmente inesistenti. I pochi fondi messi a disposizione dall’Istituto Superiore di Sanità nell’ambito di un progetto europeo annuale dedicato alle malattie rare sono accessibili solo per gli IRCCS e non per enti ospedalieri, università o singoli ricercatori.
2. **Defiscalizzazione:** la defiscalizzazione delle spese sostenute per la ricerca pre-clinica e clinica nell’ambito delle patologie rare è certamente auspicabile e potrebbe favorire gli investimenti in questo specifico settore.
3. **Farmaci off-label:** In presenza di evidenze scientifiche l’utilizzazione di farmaci off-label viene incontro alle esigenze di alcune categorie di pazienti. E’ però necessario non dimenticare la necessità di promuovere la ricerca e lo sviluppo di nuovi farmaci specifici per le singole patologie o in certi casi di terapie personalizzate sul paziente o su sottogruppi di pazienti con specifiche caratteristiche.
4. **Sensibilizzazione opinione pubblica:** Questo è un punto fondamentale. La consapevolezza della gravità e della complessità diagnostica e terapeutica delle malattie rare è scarsamente diffusa a ogni livello. Opinione pubblica, medici di medicina generale, specialisti, dirigenti e amministratori della sanità e soggetti politici, non conoscono e sottovalutano il problema. Programmi educazionali e campagne d’informazione dovrebbero coinvolgere non solo l’opinione pubblica, ma gli operatori della sanità a ogni livello per sviluppare una forte coscienza su una categoria di malati che spesso soffre non solo per la malattia, ma per la scarsa considerazione che essi e le loro famiglie ricevono.
5. **Misure preventive:** La realizzazione di screening neonatali, o più semplicemente la diagnosi precoce di malattia rara, così come l’inserimento sociale, scolastico e lavorativo passano anch’essi attraverso informazione, conoscenza e consapevolezza da parte dei soggetti coinvolti, incluso familiari e operatori sanitari e amministrativi. Il problema è prima culturale e poi organizzativo.
6. **Attivazione e monitoraggio dei “centri”:** E’ necessario comprendere che i percorsi di prevenzione, di diagnosi, di monitoraggio e di cura delle malattie rare sono dei percorsi complessi che richiedono risorse economiche, ma più ancora richiedono percorsi clinici con un’organizzazione specifica tale da permettere di utilizzare le risorse esistenti in modo ottimale. L’identificazione su base regionale o per area geografica di centri di riferimento per gruppi di patologie con il sistema HUB and SPOKE rappresenta la soluzione a condizione di valorizzare e “pubblicizzare” l’azione dei centri esistenti e di identificare eventuali nuovi centri sulla base di criteri non autoreferenziali, ma rigorosamente oggettivi. Tra i principali parametri il numero di casi realmente seguiti presso il centro (dato nella gran parte dei casi verificabile), una produzione scientifica coerente e la presenza di un team multidisciplinare che attraverso riunioni periodiche si occupi della diagnosi e della cura dei soggetti affetti da malattia rara.

7. **Ruolo dei “centri” di riferimento:** I “centri”, una volta identificati con i parametri menzionati prima, andrebbero valorizzati, pubblicizzati nell’area geografica di competenza e sostenuti con risorse sufficienti tali da assicurare il mantenimento di un’offerta clinica, diagnostica e terapeutica di massimo livello. Le patologie rare richiedono infatti, per la loro complessità, un intervento di tipo multidisciplinare che assicuri il massimo della competenza medica e di conseguenza un elevato livello organizzativo. In molti paesi europei i centri di riferimento per le patologie rare rappresentano veri “fiori all’occhiello” che qualificano e distinguono realtà ospedaliere o universitarie. In Italia vedo, tranne rare eccezioni, una ghettizzazione dei “centri” all’interno dell’ospedale e uno scarso riconoscimento della loro qualificata attività. Molto spesso la buona volontà e la passione sopperiscono alla mancanza di risorse di ogni tipo e all’indifferenza culturale che circonda non solo i malati affetti da malattie rare, ma che i medici che se ne occupano.
8. **PDTA:** Per molte patologie rare esistono già dei percorsi diagnostico-terapeutico assistenziali (PDTA) che dovrebbero essere ulteriormente implementati e soprattutto diffusi sul territorio nazionale.
9. **Registri:** tutte le malattie rare dovrebbero avere un proprio registro. Al momento attuale, nei registri regionali che fanno capo all’Istituto Superiore di Sanità è possibile inserire solo le patologie che rientrano nell’elenco ufficiale delle malattie rare, rimangono escluse tutte le altre, cioè la maggior parte. Ritengo tale approccio incomprensibile, avere dati che includano anche altre patologie non soltanto avrebbe una grande valenza clinica e scientifica, ma aiuterebbe il legislatore nel decidere sulla base dei dati epidemiologici quali patologie hanno maggior bisogno e urgenza di essere inserite nel nuovo elenco delle malattie rare. Ancora più incomprensibile tale decisione appare in virtù del fatto che il registro delle malattie rare esiste e funziona e con relativa semplicità potrebbe essere allargato ad altre patologie. I dati epidemiologici sulle singole patologie, provenienti dai registri, potrebbero inoltre essere utili per fare delle stime sui costi da affrontare nei casi in cui vengano introdotti nuovi farmaci. I registri potrebbero ancora essere utilizzati per favorire sperimentazioni cliniche di nuovi farmaci. Grazie ai registri si potrebbe facilmente conoscere il numero di malati affetti da una determinata malattia e la loro distribuzione sul territorio nazionale. Tutto questo faciliterebbe enormemente la sperimentazione di nuovi farmaci soprattutto per patologie dove, per la loro “rarietà” è spesso difficile reclutare un numero sufficiente di pazienti.
10. **Associazioni pazienti:** Le associazioni dei pazienti e dei loro familiari rivestono un ruolo fondamentale nella gestione di molte delle problematiche relative al paziente con patologia rara. Le associazioni hanno fino ad oggi coperto le lacune del sistema sanitario nazionale nell’ambito delle malattie rare e devono quindi essere incoraggiate, supportate e considerate come un interlocutore privilegiato nell’affrontare qualunque tematica in tema di malattie rare. Anche in quest’ambito si assiste purtroppo a un’eccessiva frammentazione e a una distribuzione delle associazioni non omogenea nel territorio nazionale
11. **Differenze regionali:** alcune regioni hanno affrontato il tema delle malattie rare prima e meglio di altre. La regione Toscana e la regione Piemonte insieme a poche altre sono più avanti rispetto ad altre regioni. Se ciò può essere di esempio per le regioni ancora in ritardo ha anche creato delle “insopportabili” differenze. Alcune patologie come la fibrosi polmonare idiopatica e la sarcoidosi polmonare sono inserite nell’elenco delle malattie rare di queste regioni e danno diritto all’esenzione del ticket, i malati affetti dalla stessa patologia nel resto d’Italia non sono invece “esenti”.