

"QUANDO FUNZIONA PER LE RARE FUNZIONA PER TUTTO".

A cura di Giuseppina Annicchiarico, coordinatore nazionale gruppo di lavoro malattie rare FIMP

"Quando funziona per le rare funziona per tutto". Equità, contrasto alla solitudine del malato e della sua famiglia, ricerca di altissimo livello, e poi continuità, sostenibilità e controllo dei finanziamenti per evitare sprechi e fuga dei "cervelli". La sfida dell'Italia è partita, ma senza una continuità di finanziamenti pubblici ancora insufficienti e spesso distribuiti a pioggia. Se ne è discusso in Puglia all'interno del Forum Mediterraneo che si è tenuto in Fiera del Levante a Bari dal 19 al 20 settembre 2019.

"La ricerca va di pari passo con l'assistenza – spiega la coordinatrice regionale Malattie Rare (MR) di ARESS Puglia Giuseppina Annicchiarico, responsabile anche del Gruppo di studio MR nazionale FIMP – non siamo al punto zero, ma abbiamo creato un'impalcatura importante. Si è parlato dell'interessamento della politica per questo tema. Bene. Insieme ai coordinatori regionali Malattie Rare e i segretari regionali di FIMP - Federazione Italiana Medici Pediatri- di Puglia, Calabria, Sicilia, Campania e Basilicata, alla Rete AmaRe Puglia (la rete delle 23 associazioni di malattie rare in Puglia), al tavolo Interregionale MR (Prof.ssa Facchin), al Centro Nazionale malattie Rare ISS (dott.ssa Taruscio), alla CARD Puglia, al CNR di Lecce e ad un gruppo di giovani scienziati emigrati e rientrati a Bari per l'occasione abbiamo scritto un documento " ExpoRare" per l'appunto, dove vengono elencati dieci punti programmatici da inviare all'attenzione del Ministro della Salute, del Ministro dell'Innovazione, Università e Ricerca e dei Presidenti delle Regioni del Sud". Alle istituzioni si chiede l'applicazione di una normativa, quella italiana, già capiente per la cura ai malati.

Questi i punti del documento ExpoRare: 1) Consolidamento delle reti di assistenza ai malati rari; 2) Sviluppo di ricerca nel trasferimento dell'innovazione; Sviluppo di infrastrutture, di piattaforme della ricerca che attragga più gruppi di ricercatori emigrati per permettere a questi di tornare a fare ricerca; 3) Sviluppo della teleassistenza per il contatto di centri, ospedali e luoghi di prossimità della cura del malato; 4) Formazione e aggiornamento sulle malattie rare; 5) Aggiornamento delle liste dei farmaci necessari alle cure delle MR e costituzione di un fondo dedicato per i farmaci; 6) Inserimento negli obiettivi di piano dei Direttori Generali delle aziende aspetti relativi all'ottimizzazione dei percorsi delle malattie rare con definizione di indicatori misurabili e implementazione di CUP dedicati per le prestazioni relative alle malattie rare; 7) Organizzazione territoriale che, partendo dai modelli attuativi attuali, agevoli il collegamento tra centri di cura ; 8) Definizione della qualità dei servizi erogati e qualità dei singoli centri; 9) Inserimento, tra le prestazioni LEA di assistenza domiciliare, anche delle prestazioni relative alla continuità assistenziale ospedale-territorio e viceversa; 10) Inclusione scolastica e progetti d'istruzione domiciliare con coinvolgimento di tutti i gradi della scuola".

Tra gli interventi della mattinata quello di Luigi Nigri, Vice Presidente nazionale FIMP e Teresa Cazzato, comitato scientifico nazionale FIMP, che hanno affermato ruolo e coinvolgimento della pediatria di famiglia italiana. E' intervenuto Mons. Francesco Savino della Diocesi di Cassano

all'Jonio che ha sottolineato come nel mondo di oggi si sia persa l'umanizzazione delle cure. "L'umanizzazione è costitutiva delle professioni. Tuttavia, viviamo il tempo della disumanizzazione e mi auguro che nasca una nuova stagione. Il diritto di cura dei malati è prevaricato dagli interessi privati, dalle speculazioni economiche, dalla modernità. La modernità fallisce con la fraternità che non si capisce che fine abbia fatto. L'altro ci dà fastidio. Allora in quest'ottica, propongo ai medici di ritrovare l'umanizzazione delle cure con l'etica della sedia. Medici sedetevi al fianco del malato".

Sui finanziamenti pubblici per la ricerca nel settore delle cure per le malattie rare, il direttore generale Ricerca e Innovazione in Sanità del Ministero della Salute, Giovanni Leonardi sottolinea: "I finanziamenti agli istituti di ricerca e all'università non vengono fatti a caso ma sono preceduti da una serie di analisi del lavoro svolto. Vengono valutati sulla performance dimostrata, l'efficienza, la qualità dell'assistenza, la capacità di lavorare in rete. Abbiamo anche avviato un progetto con un finanziamento di circa 1,2 mln di euro per le indagini genetiche di quelle patologie che non hanno diagnosi". A chiudere la sessione di lavori l'intervento della senatrice Paola Binetti, Gruppo Interparlamentare Malattie Rare. "Abbiamo dei nuovi interlocutori al Governo.

Questo però non rallenterà il bisogno di trovare subito delle risposte e una chiarezza normativa. Il paziente non deve imbattersi nella burocrazia ed avere così una sofferenza aggiuntiva. Il dialogo trasversale delle varie forze politiche e il lavoro che stiamo facendo è finalizzato a concretizzare tre punti fondamentali: un piano nazionale per le malattie rare, un finanziamento dedicato, e soprattutto, un quadro normativo semplificato".

La consapevolezza della opportunità di azioni di sanità pubblica in tema di Malattie Rare (MR) si è sviluppata negli ultimi anni grazie ai dati provenienti in maniera omogenea da tutti i territori italiani attraverso i registri regionali MR. Una opportunità determinata dal sistema sanitario universalistico quale è il Sistema Sanitario pubblico italiano. A fronte di circa 8.000 diverse entità nosologiche, dalle rilevazioni del 4° rapporto "MonitoRare", realizzato nel luglio 2018 da UNIAMO, Federazione Italiana che collega circa 110 Associazioni d'utenza per le MR, le persone che ne sono affette in Italia ammonterebbero a 309.000 circa. In regione Puglia i dati di prevalenza dei bambini e delle persone con MR sono sovrapponibili a quella delle persone affette da tumore. Il Sistema Informativo MR della Regione Puglia (SIMARRP) ne conta circa 20.000 e tra questi circa il 20% è costituito da bambini e adolescenti.

Le MR possono presentarsi fin dalla nascita o, come accade in oltre il 50% dei casi, manifestarsi in età adulta. Esse sono causa dei 2/3 della mortalità infantile e di metà di quella al di sotto dei 18 anni, e in

termini di anni di vita perduti sono al terzo posto (4,6%) dopo l'infarto del miocardio (8,6%) e gli incidenti stradali (5,7%), e prima delle malattie infettive (1,2%).

Nonostante questi dati impressionanti di mortalità, è nel lungo decorso delle MR, e nella spesso gravissima disabilità e lunga fase di dipendenza assoluta e terminalità che esse determinano, che si esprime il massimo del danno da esse generate. Programmi di riabilitazione intensiva ed estensiva necessari in oltre il 40% dei malati. Tale percentuale può arrivare anche nell'80% dei casi di sclerosi laterale amiotrofica (SLA). Circa il 10% degli affetti da MR presentano una lunga fase terminale che richiede specifiche cure palliative. Le MR richiedono anche interventi ad alto impatto tecnologico con modelli organizzativi avanzati che spesso inducono le famiglie a lunghi e ripetuti viaggi verso Centri di competenza molto lontani. Esse causano tra l'altro l'8% dei trapianti di fegato e il 18% di quelli multiorgano, quasi l'80% degli interventi di cardiocirurgia pediatrica e il 40% di quelli neurochirurgici e maxillofacciali integrati.

Ne deriva che le reti MR sono Reti interregionali, internazionali e multidimensionali e i professionisti che intercettano il malato nel suo percorso diagnostico terapeutico assistenziale (PDTA) sono indotti alla condivisione di nuove conoscenze e all'innovazione.

In gioco la riqualificazione del sistema sperimentato in un ambito di riconosciuta alta complessità. Una riqualificazione a garanzia dell'equità ed incentrata, pur in tempi di magra, su motivazioni di ordine etico, a sostegno del malato e della sua famiglia.