



LETTERA INVIATA NEL 2008 DAL PRESIDENTE AIG FABRIZIO SEIDITA AL SENATORE TOMMASSINI COME CONTRIBUTO ALLA NASCITA DI UNA LEGGE CHE GARANTISCA TUTTI I REALI DIRITTI DEI MALATI RARI

Gentile Senatore Tomassini

Grazie per avermi offerto l'opportunità di inviarle delle osservazioni relativamente ai ddl attualmente in discussione al Senato.

Innanzitutto mi presento mi chiamo Fabrizio Seidita e sono il papà di un ragazzo affetto da una malattia rara chiamata glicogenosi: oltre a ciò esercito la professione di pediatra di base nel SSN da 21 anni e presiedo la Associazione Italiana Glicogenosi nata per garantire i diritti delle persone affette da questa malattia.

Sono attualmente membro della Consulta Ministeriale delle Associazione di malattie rare e per tutti questi motivi sopraesposti sono un osservatore privilegiato del mondo delle malattie rare avendo maturato in tutti questi anni grande esperienza sul "campo".

Dopo una attenta lettura dei ddl in oggetto le esprimo suggerimenti e perplessità che spero possano essere utili nell'ambito della discussione che andrete ad affrontare suddividendoli per argomento.

- SOCIALE

In tutti i ddl questo tema non appare ,pur rappresentando un elemento cardine delle malattie rare. Questa considerazione nasce dalla osservazione quotidiana di tante difficoltà delle famiglie che personalmente conosco in una dinamica di isolamento e abbandono che spesso contraddistingue le malattie rare.

La malattia rara diventa la "malattia della Famiglia" e pertanto necessita di un sostegno.

Molto spesso le mamme che devono occuparsi a tempo pieno della gestione della malattia devono lasciare il lavoro e la famiglia diventa monoreddito con tutte le difficoltà che ne derivano specie in un momento di grave crisi economica .

Pertanto bisognerebbe studiare degli strumenti legislativi che consentano alle famiglie di sopravvivere economicamente ad esempio con ammortizzatori sociali (es cassa integrazione, part-time) e defiscalizzazioni e agevolazioni (locazioni agevolate, mutui) per la casa che diventa nell'esperienza di malattia rara sia luogo di vita insieme sia luogo di cura.

- FARMACI ORFANI

I recenti accadimenti che mi hanno visto testimone di una triste vicenda fortunatamente momentaneamente a lieto fine mi hanno convinto quanto sia importante normare in modo dettagliato il "problema" della terapia farmacologia relativamente ai farmaci orfani.

Nel mese di agosto 2007 un ospedale pediatrico catanese ha ridotto drasticamente per gli alti costi il numero di infusioni di un farmaco orfano (il myozyme) a due fratelli affetti da glicogenosi di tipo 2 già in terapia per le gravi complicanze muscolari e respiratorie della malattia (è come se lei

decidesse di curare un bcp con una sola dose di antibiotico) e solo la denuncia dell'accaduto da parte della famiglia all'Autorità Giudiziaria e la mia contemporanea denuncia giornalistica hanno come di incanto provocato la pronta erogazione del farmaco a dosaggi terapeutici.

Quanto è accaduto rafforza la mia convinzione che spesso la "spettacolarizzazione della sofferenza" sia l'unica strada percorribile per ottenere il diritto alle cure.

Pertanto bisogna sempre distinguere tra "disponibilità" di un farmaco sul territorio italiano e "accessibilità" per il paziente.

Per evitare questa situazione sarebbe utile introdurre un criterio di "rintracciabilità" delle procedure per rendere accessibile al paziente il farmaco instaurando un osservatorio regionale in cui le associazioni possano collaborare a monitorare segnalando prontamente ogni difficoltà erogativa.

Anche in Liguria e in Emilia-romagna lo stesso farmaco è stato erogato con difficoltà e lungaggini burocratiche, specie l'anno scorso.

Prevedo che il federalismo sanitario peggiorerà ulteriormente le cose.

- FORMAZIONE

Non è pensabile formare un medico su 6000 malattie rare al contrario bisognerebbe prevedere 2 livelli distinti di formazione:

- 1 LIVELLO

FORMAZIONE AL SOSPETTO DIAGNOSTICO

Educare il medico al "sospetto diagnostico" pensando ad es a una patologia da accumulo epatico (cpk, transaminasi elevate) e demandando all'epatologo la diagnosi dettagliata (morbo di Wilson, deficit alfa1 antitripsina, ecc)

- 2 LIVELLO

FORMAZIONE AD PERSONAM

Formarlo in modo dettagliato sulle patologie che presentano i suoi iscritti (ad es se un pediatra di base o un medico di famiglia ha tra i loro iscritti 3 pz affetti da glicogenosi, sindrome emolitica-uremica e osteogenesi imperfetta) studiare attraverso le convenzioni che dovranno essere rinnovate nei prossimi mesi degli incentivi formativi e economici affinché il medico si aggiorni sia partecipando ad alcuni incontri organizzati presso il Centro di riferimento per quella specifica patologia, sia introducendo il concetto di aggiornamento on-line attraverso sistemi informatici attualmente già esistenti (penso al sistema di aggiornamento continuo ECCE dell'AIFA) e utilizzando il materiale informativo che tutte le associazioni di pz hanno elaborato.

In questo modo la presenza sul territorio di un Medico specificamente formato su quella specifica patologia potrebbe essere di aiuto al paziente sia per il follow-up sia per tutte quei fenomeni patologici intercorrenti, evitando la continua corsa in ospedale con grave disagio per il pz e la sua famiglia in un disegno di buona integrazione tra Medicina Territoriale ed Ospedale.

Questo esprimerebbe il concetto di una formazione AD PERSONAM.

Oltre a ciò, il risparmio che deriverebbe dal diminuito numero di ricoveri ospedalieri consentirebbe una migliore allocazione di risorse.

- RICERCA

Sono personalmente convinto che, oltre ad individuare risorse più cospicue da dedicare alla ricerca, cosa ormai detta da tutti, bisognerebbe controllare meglio gli sprechi attraverso i concetti di appropriatezza delle cure e delle procedure diagnostiche concetti che finalmente stanno entrando nelle menti degli operatori sanitari del nostro sistema sanitario.

Ciò detto bisognerebbe avere il coraggio di investire in ricerca di base perché è solo attraverso questo passaggio che si può ambire ad una ricerca di alto livello tecnologico.

Immaginiamo di essere nel Settecento e di chiedere al Ministro dei trasporti italico se sia più importante studiare delle briglie in materiale più leggero che consentano ai cavalli di non affaticarsi durante i viaggi in carrozza o se sia meglio capire perché l'acqua bolle nella pentola producendo vapore acqueo, la risposta probabilmente sarebbe la prima. (se la risposta fosse stata la seconda probabilmente non avremmo aspettato il 1825 data di nascita della prima locomotiva a vapore!)

Ecco cosa significa investire in ricerca di base anche se non si riesce ad intravedere una utilità immediata!

Altro problema tipicamente italiano è la scarsa collaborazione tra i vari centri di ricerca in uno spirito di individualismo che non giova a nessuno anche perché l'unica strada percorribile, vista la esiguità del numero di pazienti, sono gli studi multicentrici.

Bisognerebbe favorire studi che incrementino la collaborazione e dove la competizione si esprima necessariamente su base progettuale e non clientelare.

Bisogna infine vedere la ricerca come una "occasione imprenditoriale" da parte di piccole e medie aziende perché una ricerca testardamente "pura" e non contaminata da capitali esterni e non istituzionali è troppo povera.

(tra una ricerca pura e senza soldi, è da preferire una ricerca parzialmente contaminata ma produttiva)

Ben vengano quindi i Consorzi da Lei auspicati nel ddl n 52!

Grazie

Fabrizio Seidita

Buccinasco, 1 luglio 2008