

Malattie rare, assistenza rarissima

Ridotti i fondi per le cure: «Un'assurdità - spiegano gli specialisti - le patologie non leggono i bilanci»

«La Repubblica tutela la salute come fondamentale diritto dell'individuo e interesse della collettività, e garantisce cure gratuite agli indigenti». Così recita l'articolo 32 della nostra Costituzione. Peccato che non sempre questo avvenga nella realtà. Daniele, Salvatore e Alberto, affetti da Glicogenosi tipo 2 - rara patologia genetica dovuta al deficit dell'enzima lisosomiale alfa-glucosidasi - rischiano di aggravare il loro status. Non perché, come accade spesso nel caso di malattie rare, manchi ancora una terapia. Il farmaco salvavita c'è, ma acquistarlo costa troppo. Il decreto dell'assessorato alla sanità (12 novembre 2001) prevede infatti l'istituzione e l'individuazione di presidi ospedalieri da inserire nella rete nazionale per la prevenzione, la diagnosi e la terapia delle malattie rare. Il budget dei centri di riferimento regionali non sempre però riesce a sostenere il peso fiscale di trattamenti notevolmente innovativi, ma particolarmente onerosi. (Il costo mensile della terapia enzimatica sostitutiva valida per la cura della patologia in questione si aggira intorno ai 150 mila euro).

È il caso del Policlinico universitario di Catania, da circa un mese costretto, per motivi economici appunto, a ridurre notevolmente l'erogazione dell'indispensabile farmaco. «Tale patologia genetica - spiega il dott. Fabrizio Seidita, Presidente dell'Associazione Italiana Glicogenosi - se non curata attraverso farmaci specifici porta progressivamente ad insufficienza respiratoria e muscolare. La drastica riduzione del quantitativo designato per la terapia equivale più o meno al caso di voler curare, per assurdo, una broncopneumonia somministrando un antibiotico per un giorno a dosaggio dimezzato, invece che per 10 giorni a dosaggio terapeutico. Sospendere la somministrazione o minimizzarla a dosi irrisorie significa causare un notevole regresso dello stato del paziente, irreversibile in casi di prolungata interruzione». La progressiva crescita del ruolo delle Regioni nella gestione del sistema sanitario volta ad avvicinare territorialmen-

te, socialmente e culturalmente l'offerta dei servizi e la domanda di assistenza non sempre, dunque, si dimostra proficua. Ration per cui il Ministro della Salute Livia Turco ha insediato il 5 giugno scorso la Consulta per le malattie rare. Costituita da 34 rappresentanti di realtà associative e collegata al Centro Nazionale Malattie Rare dell'Iss, l'organo in questione mira a rafforzare le sinergie tra le organizzazioni presenti nel nostro Paese investendo nella ricerca e nella formazione dei medici di medicina generale. Di conseguenza, la spesa sanitaria, grazie anche ai progressi della ricerca scientifica e agli strumenti diagnostici sempre più sofisticati è destinata ad aumentare. Tra la realizzazione di un programma triennale sulle malattie rare, l'istituzione di un Comitato nazionale e la defiscalizzazione della ricerca sui farmaci "orfani" c'è chi però non può attendere.

«Impossibilitati ad offrire un sostegno concreto ai giovani pazienti siciliani affetti da glicogenosi - spiega il prof. Giovanni Sorge, esperto nella cura delle malattie rare al policlinico di Catania - abbiamo cercato di sensibilizzare l'ente regionale nella persona dell'assessore alla sanità La Galla, il quale ha dimostrato interesse e partecipazione alla problematica. Per evitare una volta per tutte spiacevoli situazioni, causa di preoccupazioni e ansie per le famiglie interessate e per il personale medico specialistico, ritengo comunque sia opportuno l'istituzione di un fondo nazionale per le malattie rare, per la ricerca, lo sviluppo e l'accesso dei pazienti ai medicinali orfani». E a proposito di medicinali orfani, in Sicilia il problema non riguarda solo la glicogenosi. «Attualmente, a non essere più coperti dalla pubblica assistenza - dichiara la d.ssa Agata Fiumara del centro regionale per le malattie rare del policlinico di Catania - risultano anche altri pazienti affetti da mucopolisaccaridosi tipo 1, 2 e 6, dalla malattia di Gaucher e da quella di Fabry. Tutte patologie genetiche, differenti tra loro ma accomunate da un deficit enzimatico».

SIANA VANELLA



METABOLISMO IN TILT

Cos'è la glicogenosi di tipo 2

È una malattia congenita del metabolismo dovuta al deficit dell'enzima lisosomiale alfa-glucosidasi. Presenta due differenti quadri fenotipici: la forma infantile (malattia di Pompe) si manifesta entro i primi mesi di vita e presenta un quadro clinico caratterizzato da grave ipotonia, cardiomegalia e cardiomiopatia ipertrofica con insufficienza respiratoria. È possibile riscontrare inoltre macroglossia ed epatomegalia. Una biopsia muscolare evidenzia l'accumulo di glicogeno nelle fibre muscolari. La cardiomiopatia causa la

mortalità entro i primissimi anni di vita. Le forme ad esordio tardivo colpiscono, invece, prevalentemente i muscoli e risparmiano generalmente il cuore. I sintomi di esordio compaiono in adolescenza o in età adulta: i pazienti perdono la capacità di deambulare autonomamente, mentre dal punto di vista respiratorio si realizza un deterioramento progressivo della capacità ventilatoria che, se cronica, necessita il ricorso ad una ventilazione assistita o alla tracheotomia.

LE FAMIGLIE

«Non ci arrendiamo ma ci occorre aiuto»

La speranza che si accende e improvvisamente si spegne. Questa la dura realtà delle famiglie dei tre ragazzi siciliani affetti da Glicogenosi tipo 2. «Da 16 anni aspettavo una terapia valida ed efficace per la cura dei miei figli - spiega la mamma di Daniele (20 anni) e Salvatore (31 anni) - L'anno scorso finalmente la svolta con l'inserimento di Daniele nel trial sperimentale presso l'Unità Malattie metaboliche dell'IRCCS di Trieste. Dopo sei mesi di trattamento mio figlio ha manifestato un miglioramento della capacità respiratoria, della forza muscolare e dell'abilità motoria. Una notizia davvero incoraggiante per la mia famiglia e per tutti coloro che vivono il dramma di questa malattia rara. Per una madre vedere oggi vanificati i progressi dei propri figli solo per una questione di budget sanitario è assurdo e triste. Il malato non può attendere, tutto il resto sì».

Lettere destinate al Presidente della Repubblica, al Ministro della Salute, a quello delle Politiche per la Famiglia, alla Solidarietà Sociale e al Presidente della Regione Cuffaro sono solo un'accorata richiesta di aiuto. Un modo per ricordare che la salute umana è un bene da tutelare, rispettare e difendere. Nonostante i momenti di scoraggiamento sempre più frequenti e giustificati, scanditi da una condizione che non dà segni di svolta, permangono comunque la forza d'animo e la dignità nell'affrontare una problematica così complessa e delicata. Quasi a voler offrire una lezione di vita ai siciliani e non solo. «Nonostante tutte le avversità - con-

Le mamme dei giovanissimi pazienti affetti da glicogenosi tipo 2: «Gli stiamo sempre accanto per dargli quella forza che la malattia gli toglie»

fessa la madre di Alberto, undicenne affetto da Glicogenosi tipo 2 - non ho perso la speranza ed esorto continuamente mio figlio a non abbattersi. Ma per un bambino della sua età, che giorno dopo giorno sente diminuire le forze a solo un mese dall'interruzione della terapia farmacologica, non è così facile. È stato duro per Alberto rinunciare al gress estivo per evitare ulteriori peggioramenti».

Queste madri coraggiose che sorridono ai loro figli, che confidano nello Stato, nelle sue regole e nei suoi valori attendano un aiuto. E a volte, basta un solo squillo di telefono per riaccendere la speranza. Ci auguriamo che al prossimo squillo la chiamata sia quella giusta.

S. V.

GLI AMICI DI EDY In campo contro distrofie di Duchenne e Becker

MESSINA. Sono già moltissimi i tifosi del Messina Calcio che hanno aderito al fondo "Gli amici di Edy" per raccogliere fondi che andranno a sostenere Parent Project, l'associazione di genitori che combatte la distrofia muscolare di Duchenne e Becker. L'iniziativa, nata da un papà di Parent Project iscritto nel forum www.biancoscudati.it, è oggi diventato un esempio concreto di impegno sociale

da parte di molte persone che stanno organizzando tantissime attività per finanziare una cura per migliaia di persone, tra bambini e ragazzi, che in Italia sono colpite da questa malattia rara. «Quando ho cominciato a raccontare agli amici del forum quello che stava succedendo al nostro piccolo Edy - ha dichiarato Maurizio di Parent Project - non avrei mai sperato di trovare un così grande sostegno nel raccogliere fondi per la ricerca». La Distrofia Muscolare di Duchenne e Becker è una malattia rara, la forma più grave delle distrofie muscolari, che colpisce 1 su 3.500 maschi nati vivi. Si stima che in Italia ci siano 5.000 persone affette dalla patologia. Attualmente non esiste una cura specifica, ma un trattamento da parte di una équipe multidisciplinare che ha permesso di migliorare le condizioni generali e raddoppiare le aspettative di vita. Per informazioni sulle attività organizzate dal fondo "Gli amici di Edy" contattare Maury (3476247070). Maggiori informazioni sulle attività in Sicilia: Delegato Regionale Luca Genovese 339 7068178. Per sostenere i progetti di Parent Project Onlus c/c postale 94255007 - c/c bancario 000000010493 Banca Popolare Commercio e Industria Abi 05048 Cab 03205 Cin B

LO STUDIO I bambini ricordano meglio gli eventi più lontani

te utili soprattutto per chi conduce indagini su abusi subiti da minori. Per i loro studi, i ricercatori d'oltreoceano hanno «arruolato» bambini di cinque-sei anni, la stessa età dei piccoli coinvolti nei presunti casi di violenza sessuale alla scuola di Rignano Flaminio e tornati loro malgrado «alla ribalta» nei giorni scorsi per la trasmissione in diretta tv degli interrogatori a cui sono sottoposti per le indagini. I bimbi «cavie» sono stati coinvolti una o più volte in alcuni giochi e intervistati a distanza di molto tempo o di qualche giorno dalla loro partecipazione alle attività ludiche: i racconti più accurati sui giochi sono risultati quelli dei piccoli «interrogati» dopo 21 giorni, senza differenze per quanto riguarda l'intensità del coinvolgimento nello studio. Dopo soli tre giorni, infatti, i bambini non riportano altrettanto dettagliatamente i particolari di partite a calcio o giochi con le bambole, pur avendo partecipato anche quattro volte in un giorno alle attività proposte. Questo, puntualizzano comunque gli esperti, potrebbe anche dipendere dall'intensità delle interviste, dai metodi e dal luogo in cui avvengono.

I bambini ricordano meglio gli eventi avvenuti da molto tempo, rispetto a quelli che si sono verificati di recente. A ribaltare le convinzioni comuni è una ricerca condotta dagli esperti della Wilfrid Laurier University (Canada) e della Deakin University (Australia), che appare sulla rivista «Child Development» e che fornisce informazioni estremamente

LA RICERCA. La prima analisi sistematica conferma l'efficacia dell'N-butilbromuro di joscina

Con sicurezza contro il dolore

La prima analisi sistematica dei dati clinici conferma che l'N-butilbromuro di joscina rappresenta una valida opzione terapeutica per chi soffre di dolori e malessere addominali associati a crampi.

È stata recentemente pubblicata sulla rivista scientifica «Drugs» [2007; 67(9)] la prima analisi sistematica dei dati clinici relativi all'N-butilbromuro di joscina. I risultati dell'analisi confermano che l'N-butilbromuro di joscina, il farmaco più utilizzato su scala mondiale per il trattamento dei dolori addominali, rappresenta un efficace e ben tollerato intervento terapeutico per chi soffre di dolori e malesseri addominali associati a crampi.

Questi disturbi sono frequenti nella popolazione adulta di tutto il mondo, con una prevalenza, in alcuni paesi, pari ad un adulto su quattro. Le ripercussioni negative sulla qualità di vita dei soggetti che ne soffrono comportano, inoltre, un notevole impatto socioeconomico. Spesso chi ne soffre non cerca aiuto, o perché prova imbarazzo a parlare di un problema così delicato, oppure perché non sa che, per il suo problema, esiste un trattamento mirato.

L'N-butilbromuro di joscina ha dimostrato di essere vantaggioso rispetto al placebo in tutti i dieci studi clinici che ne hanno valutato l'efficacia e la sicurezza, supportando il suo utilizzo nel trattamento dei dolori e dei malesseri addominali associati a crampi.

A differenza dei comuni analgesici, l'N-butilbromuro di joscina è un farmaco da banco che agisce in modo mirato sullo spasmo addominale. Non è assorbito per via sistemica ed agisce localmente a livello del tratto gastrointestinale. L'analisi sistemati-



ca dei dati indica che è ben tollerato con una bassa incidenza di effetti collaterali.

L'autore dell'analisi, Professor Guido Tytgat dell'Academisch Medisch Centrum di Amsterdam, ha così commentato: "L'N-butilbromuro di joscina è un rimedio terapeutico importante per questi disturbi che colpiscono molte persone nel mondo e che comportano ripercussioni negative sulla loro vita quotidiana. L'efficacia e la tollerabilità dell'N-butilbromuro di joscina emersa dall'analisi, fa sì che molte più persone che soffrono di questi disturbi possano trattare la loro condizione in tutta tranquillità».

L'ANTISPASTICO PIÙ DIFFUSO

L'N-butilbromuro di joscina è commercializzato in Italia da Boehringer Ingelheim con il nome commerciale di Buscopan, viene utilizzato nella prassi clinica in tutto il mondo sin dal 1952, data della sua prima registrazione in Germania. È l'antispastico da banco più diffuso al mondo e dà sollievo dai dolori e fastidi associati ai crampi addominali, in modo affidabile. L'ampiamente documentata sostanza contenuta in Buscopan rilassa dolcemente la muscolatura del tratto gastrointestinale eliminando gli spasmi all'origine del dolore.

Ha un cervello come un uovo ma è normale

È sposato, due figli a carico, un lavoro normale - è ufficiale delle tasse - e la vita di un qualsiasi 44enne francese. L'unica differenza è nel suo cervello: piccolo come un uovo di gallina. Una radiografia ha infatti svelato che nella testa di quest'uomo, che vive nel Sud della Francia, vi è appena un decimo della normale massa cerebrale. Eppure lui non è né disabile né tantomeno ritardato mentale.

L'unica «controindicazione» di un cervello alla Homer Simpson - anche il protagonista del cartoon diventato un cult planetario mostrava, infatti, le stesse ridotte dimensioni cerebrali - è un quoziente intellettivo un po' basso. Nulla si particolarmente avvilente - QI appena al di sotto della media (75 contro 100) - considerando le dimensioni «striminzite» del suo cervello.

A «fotografarlo», per la prima volta, i neurologi dell'ospedale di Marsiglia, che hanno riportato l'insolita vicenda sulla rivista «Lancet». L'uomo è arrivato in ospedale nel 2003 per problemi di deambulazione. I medici gli hanno diagnosticato una idrocefalia non comunicante, una patologia che aumenta la quantità di liquido nel cervello.