

**Malattie rare:
quei pazienti
dimenticati**
Pulcinelli pag. 17

L'INCHIESTA

I pazienti dimenticati

L'esistenza dura di chi è colpito da malattie rare

Pochi farmaci appositi, pochissima ricerca per aiutarli a gestire la patologia. E spesso pregiudizi e isolamento a fare da corollario. Ma qualcosa finalmente sta cambiando

CRISTIANA PULCINELLI

IL CASO PIÙ RECENTE RIGUARDA UN BAMBINO DI 5 ANNI AFFETTO DA FIBROSI CISTICA CHE NON ERA STATO PRESO DALLA SCUOLA DELL'INFANZIA DI MONTEPAONE, in provincia di Catanzaro, perché secondo il dirigente scolastico «la scuola non può assistere persone affette da malattie infettive». Hai voglia a spiegare che la fibrosi cistica non è una malattia contagiosa e che ha un'origine genetica. Dopo la denuncia dei genitori, la Lega italiana fibrosi cistica ha scritto una lettera indirizzata al ministro per l'istruzione Profumo, la notizia è rimbalzata sui giornali e il ministro è intervenuto direttamente nella vicenda. Risultato: il bambino da un paio di settimane è stato ammesso a scuola.

È il più recente, ma sicuramente non l'unico caso in cui si sperimenta con mano quanto poco si sappia di alcune malattie. E quanto da questa ignoranza possano nascere discriminazioni, frustrazione, dolore. Le malattie rare sono poco conosciute perché, appunto, rare. Quanto rare? L'Unione europea ha stabilito una soglia: per definirsi «rara» una malattia non deve colpire più di una persona ogni 2000, tuttavia questa frequenza può variare nel tempo e dipende anche dall'area geografica considerata. Tanto per fare un esempio, la talassemia, un'anemia di origine genetica, è rara nel Nord Europa, ma è frequente nelle regioni del Mediterraneo.

Le malattie rare sono molte: si calcola che attualmente siano tra le 6000 e le 7000 e, a quanto si legge su Orphanet (una rete dedicata a queste patologie e gestita da un consorzio di 40 Paesi), ogni settimana ne vengono descritte circa 5 nuove. Qualche nome? Distrofia muscolare, sclerosi laterale amiotrofica, fibrosi cistica, emofilia, sindrome di Rett, mucopolisaccaridosi, malattia del rene policistico... Benché ognuna di esse colpisca relativamente poche persone, dunque, il loro peso complessivo non è di poco conto: si calcola che una persona ogni 17 ne sia affetta.

Il fatto che queste malattie siano rare ha conseguenze importanti. In primo luogo sono poco studiate. Il che vuol dire che molti pazienti non vengono diagnosticati e le loro malattie non vengono riconosciute. In secondo luogo, i farmaci per il loro trattamento spesso non vengono prodotti per ragioni economiche: sono i cosiddetti «farmaci orfani».



Il problema è che il processo che va dalla scoperta di una nuova molecola alla sua commercializzazione è lungo, costoso e incerto (si calcola che tra dieci molecole testate, una sola abbia effetto terapeutico). La commercializzazione di un farmaco destinato al trattamento di una malattia rara non consente di recuperare il capitale investito per la sua ricerca perché verrebbe acquistato da un gruppo troppo piccolo di pazienti. Naturalmente, questa logica di mercato è inaccettabile dal punto di vista etico. Alcuni Paesi hanno quindi adottato degli incentivi per le industrie, la sanità e le biotecnologie per stimolare la ricerca e lo sviluppo nel settore dei farmaci orfani. Negli Stati Uniti, nel 1983, è stato adottato l'*Orphan Drug Act*, poi sono arrivati il Giappone e l'Australia. Infine l'Europa nel 1999 ha istituito una politica per i farmaci orfani unificata per tutti i Paesi. In Italia, il ministro Balduzzi ha presentato a dicembre scorso il Piano Nazionale

Malattie Rare per dare un indirizzo unitario su temi come i farmaci orfani, il percorso diagnostico ed assistenziale. Entro il prossimo 4 febbraio le associazioni di malati e le società scientifiche potranno dire la loro, poi il piano dovrebbe venir approvato.

Ma l'Europa ha deciso di fare qualcosa di più. La settimana scorsa, l'Ue ha annunciato che verranno stanziati 38 milioni di euro per la ricerca di nuovi trattamenti per le malattie rare e per la messa in piedi di un centro internazionale in cui gli scienziati possano condividere i propri dati sulle ricerche di genomica, ovvero quelle ricerche sul genoma, che è il patrimonio genetico dell'individuo. L'80% di queste malattie, infatti, ha un'origine genetica e la rivoluzione prodotta dalle nuove tecniche (che permette di sequenziare un intero genoma umano in pochi giorni e per meno di 10.000 euro) fa sperare di poter avere fra non molto tempo accesso al trattamento personalizzato dei pazienti. Quattro i progetti approvati: EUREnOmics che si concentra sulle malattie renali; Neuromics che riguarda le malattie neurodegenerative e neuromuscolari; RD-Connect che costruirà un'infrastruttura dove poter condividere i dati della ricerca sulle malattie rare; Support-IRDiRC che darà il supporto organizzativo all'IRDiRC (International Rare Diseases Research Consortium), un consorzio che promuove la collaborazione internazionale dei ricercatori. A tutti partecipano anche ricercatori italiani.

GLI OBIETTIVI DELL'ISPE

La sanità trasparente secondo l'Istituto per l'etica

«L'Istituto per la promozione dell'etica in sanità è una organizzazione orgogliosamente no-profit, libera ed indipendente, laica ed apolitica. I soci fondatori sono un gruppo di professionisti della Sanità (medici, farmacisti, giuristi, ricercatori ed esperti) mossi dalla comune consapevolezza che, in mancanza di una rapida sterzata, il nostro Servizio Sanitario è destinato a dissolversi sotto la scure di riforme che, con l'obiettivo ideale di migliorarne l'efficienza, ne minano l'universalità ed i principi fondanti. Per Ispe-Sanità il traino di questa sterzata può e deve essere la promozione dell'etica individuale in ciascun operatore sanitario». Così si presenta il nuovo istituto sul sito on line (<http://www.ispe-sanita.it/>). La settimana scorsa è stata organizzata la prima assise nazionale sull'etica di sanità pubblica. In questa occasione, l'Ispe ha presentato i suoi primi obiettivi: lo studio della corruzione, del suo peso economico e quello delle disfunzioni e degli sprechi. In un secondo momento, si passerà all'individuazione delle vulnerabilità del sistema e la realizzazione di strumenti e servizi per il miglioramento.

Per raggiungere gli obiettivi, Ispe promuove una ricerca. I temi sono lo stato della corruzione nel settore, in collaborazione con Transparency International Italia, e, autonomamente, i parametri economici, l'organizzazione e la gestione della Sanità pubblica. Con i dati ottenuti dalla ricerca, sarà costruito un indicatore della corruzione nella Sanità.

Influenza, settimana da record Mezzo milione a letto. E non è finita

I pediatri: «Vaccinato soltanto un quarto dei bimbi a rischio»

Donatella Barbetta

GIORNI roventi per l'influenza, il picco si sta per avvicinare — è previsto a metà febbraio — e i casi continuano a salire. L'impennata risale alla scorsa settimana quando, complici il freddo e il maltempo, si sono ammalati quasi mezzo milione di italiani, 480mila secondo il bollettino Influnet dell'Istituto superiore di sanità, ma a stare a letto adesso sono soprattutto i bambini. Vediamo i numeri. Il valore dell'incidenza totale è di 7,91 casi per mille assistiti, mentre sotto i 5 anni è più che triplicato, pari a 23,82 casi per mille assistiti. Contagio diffuso anche nella fascia d'età tra i 5 e i 14 anni dove il valore arriva a 18,15. Dopo i 15 anni e fino ai 64 scende invece a 5,91. Quindi i bambini sono i 'sorvegliati speciali' di questo periodo.

ti speciali' di questo periodo.

«**NELLA** curva epidemica registriamo una forte ascesa dei più piccoli — conferma Stefania Salmaso, direttore del centro nazionale di Epidemiologia dell'Istituto superiore di sanità — e un rallentamento per adulti e anziani. E ancora l'effetto del rientro a scuola dopo le vacanze di Natale: l'andamento ricalca la stagione 2008-2009». Dagli esperti quindi, nessun allarme per l'epidemia che finora ha colpito 2 milioni e 143mila persone. «Sembra una stagione di media intensità — conferma Giovanni Rezza, direttore del dipartimento Malattie infettive dell'Istituto superiore di sanità — e ora speriamo che la coda non sia lunga. I virus tendono a mutare e per questo potrebbero ancora fare qualche 'scherzo'».

INSOMMA, solo dopo il picco di metà febbraio si potrà tirare il fiato. Si può fare un primo bilancio? «Sappiamo che tra i tre ceppi,

H1N1, H3N2 e il tipo B, quest'ultimo è molto diffuso — risponde Rezza — ma dal punto di vista clinico non abbiamo registrato grandi differenze. Piuttosto, preferisco pensare già al prossimo anno, raccomandando le vaccinazioni. Stiamo studiando un vaccino universale, ma siamo ancora nella fase della sperimentazione animale».

E dal meeting di Hong Kong sull'influenza, Susanna Esposito, presidente Sitip (Società italiana di infettivologia pediatrica) lancia l'allarme: in Italia l'influenza viene sottovalutata e solo il 25% dei bimbi a rischio viene vaccinato. Intanto, ieri in California è nata la Rete globale sull'influenza a cui aderisce anche l'Italia.

GLI ESPERTI

**Il picco dell'epidemia atteso per metà febbraio
«Non va preso sottogamba»**



I NUMERI

8.000

DECESSI

Casi di morte correlati all'influenza in Italia, ogni anno, tra adulti (in maggioranza) e bimbi. Tra questi, il 60% dei decessi in età pediatrica avviene in soggetti con malattie croniche, a causa di complicanze causate dal virus

23,8

CASI

L'incidenza dell'influenza per mille assistiti registrata l'ultima settimana di gennaio nella fascia d'età tra 0 e 4 anni. Tra i 5 e i 14 anni scende a 18,15, mentre si riduce ancora tra i 15 e i 64 anni: 5,91. Tra gli over 65 è di 2,15

5

REGIONI

Piemonte, Valle d'Aosta, Emilia Romagna, Marche e Campania sono state le regioni più colpite dall'influenza nella settimana dal 21 al 27 gennaio, con un livello di incidenza superiore a 9 casi per mille assistiti



EPIDEMIA

La diffusione del contagio tra i bambini e gli adolescenti è in ascesa. Sotto, Giovanni Rezza, direttore dipartimento malattie infettive dell'Istituto superiore di sanità (Afp e Imagoeconomica)

Il caso

Nessun taglio agli sprechi degli enti di ricerca

12.978

I ricercatori con contratto stabile negli enti pubblici di ricerca: il numero rappresenta circa la metà dei dipendenti totali (24.434)

ROMA — D'accordo, il problema numero uno è che spendiamo poco. Nella ricerca l'Italia investe l'1,2% del prodotto interno lordo, la metà della media europea, un terzo degli Stati Uniti, e per carità di patria con le frazioni ci fermiamo qui. Ma il problema è anche come usiamo quei soldi che saranno anche pochi ma insomma. Qualche esempio. L'Istituto nazionale di alta matematica ha dieci persone in pianta organica: un dirigente più nove fra tecnici e amministrativi. Ricercatori a tempo indeterminato? Zero. L'Istituto italiano di studi germanici di persone in dotazione ne ha sei: cinque fra tecnici e amministrativi. Ricercatori in pianta stabile? Uno solo. Più persone in segreteria che in laboratorio. Casi limite ma non isolati. Perché considerando tutti gli enti pubblici di ricerca i lavoratori con un contratto stabile sono 24.434, ma se contiamo solo i ricercatori scendiamo a 12.978. La metà. Il problema viene da lontano. E nulla hanno potuto nemmeno le forbici della *spending review*, la revisione della spesa pubblica varata dal governo Monti. Tutti questi numeri sono

allegati al decreto firmato pochi giorni fa dal ministro della Pubblica amministrazione Filippo Patroni Griffi che riduce la pianta organica della macchina statale. Negli enti di ricerca sono state eliminate 31 poltrone da dirigente, come dovuto. Ma niente è cambiato nella proporzione fra ricercatori e personale amministrativo. Né poteva visto che la legge indicava una semplice riduzione degli organici, distinguendo sì fra dirigenti e altri dipendenti, ma non fra ricercatori e amministrativi che per la *spending review* pari sono. Tagli lineari, insomma. «Ma che attività scientifica può fare chi non ha ricercatori in pianta stabile? Forse era meglio chiudere qualche ente» dice Rocco Tritto — segretario del sindacato Usi ricerca — che ne ha scritto sulla sua rivista, il *Foglietto*. Difficile dargli torto. Anche se le tabelle allegate al decreto hanno un limite. Fotografano la pianta organica e quindi contano solo le persone con un contratto a tempo indeterminato mentre anche in questo settore i precari abbondano. La pianta organica, però, è anche la mappa delle prossime assunzioni, delle future stabilizzazioni dei precari (sempre ammesso che ci saranno). Lo squilibrio resterà, insomma. Continuando a dirottare in segreteria una parte dei (pochi) soldi che spendiamo per la ricerca.

Lorenzo Salvia
lsalvia@corriere.it

© RIPRODUZIONE RISERVATA



Salute e prevenzione Le linee guida americane confermano gli studi di Veronesi. Mortalità dimezzata grazie alle diagnosi precoci

Tac spirale ed esami del sangue per scoprire i tumori ai polmoni

Gli strumenti attuali

Il male, attualmente, lo si scopre quando è in uno stato ormai avanzato

Tac spirale più un esame del sangue che potrebbe presto diventare il test chiave, limitando la Tac a controprova: la mortalità per il tumore al polmone già da oggi si può dimezzare. Grazie all'individuazione precoce del male nei soggetti a rischio. Per la maggior parte grandi fumatori. Il via libera viene dagli Stati Uniti che, con il solito pragmatismo e i tanti fondi a disposizione, hanno valutato questa via su 50 mila soggetti a rischio per tre anni. E che ora l'hanno codificata nelle linee guida dell'*American cancer society* emanate pochi giorni fa.

In Italia, però, la scommessa è partita nel 2000 e, come spesso è accaduto nella storia della lotta al tumore degli ultimi cinquant'anni, c'è lo zampino di Umberto Veronesi, direttore scientifico dell'Istituto europeo di oncologia (Ieo) di Milano. Intuito e testardaggine, navigando tra le contestazioni. Nel 2000 lo studio pilota, nel 2004 il primo Cosmos che ha seguito 5.200 fumatori (il più ampio test effettuato in Europa da un solo centro) e oggi Cosmos II aperto a 10 mila volontari per validare anche la novità dell'esame per individuare i frammenti di Rna tumorali circolanti nel sangue, segnale dell'avvio di

un tumore e non del suo consolidamento. Per individuarlo sempre prima e salvare vita, e qualità di vita, di chi ne è colpito. I soldi per queste ricerche sono della Fondazione Umberto Veronesi e dell'Associazione italiana per la ricerca sul cancro (Airc).

Il tumore al polmone, allo stato attuale, lo si scopre a male già avanzato. È così per sette pazienti su dieci. L'intervento chirurgico è impegnativo, con apertura del torace e asportazione di parte o di tutto un polmone, le terapie successive massicce, la mortalità alta. Un big killer, finora tra quelli (come nel caso del pancreas e del cervello) la cui diagnosi precoce era difficile. Un po' anche per cultura: «Colpisce i fumatori, lo sanno, smettono per salvarsi», un sentire diffuso, quasi punitivo. Ma la scienza, quella che non si arrende, ha trovato la strada per intercettare pochi subdoli millimetri di cancro, silenzioso perché ancora non forte e quindi finalmente battibile. L'annuncio di oggi è che si passa dall'impossibile al possibile. Come già accaduto, negli ultimi 60 anni, capovolgendo i destini del cancro all'utero con il pap test, di quello al seno grazie ad apparecchiature che intercettano il male quando è aggredibile, del colon retto (oggi anche con la colonscopia virtuale) e della prostata con esami ormai noti a tutti. Nei primi due casi, in particolare per il seno, lo zampino di Veronesi è sempre stato determinante.

La diagnosi precoce del tumore al polmone è oggi possibile. A

tal punto che la chirurgia si chiede ora come fare ad eliminare quei pochi millimetri senza dover arrecare più danni fisici del tumore stesso. «Le linee guida statunitensi hanno stabilito che tutti i medici clinici dovrebbero avviare una discussione sullo screening con i pazienti fumatori o ex fumatori», dice Veronesi. Una tac spirale a basso dosaggio (stesse radiazioni di un volo Milano-New York) individua la presenza di noduli, anche piccoli, 7 volte di più rispetto alla radiografia del torace e senza mezzi di contrasto, in soli 10 secondi. Attualmente senza diagnosi precoce, aggiunge Lorenzo Spaggiari, chirurgo toracico allo Ieo, «dei 37 mila nuovi casi di tumore polmonare diagnosticati ogni anno in Italia, più del 70% viene scoperto quando la malattia è già in fase avanzata, spesso inoperabile». Con lo screening si arriva anche al 50% di riduzione della mortalità.

Ora parte Cosmos II. Giulia Veronesi, che della diagnosi precoce si occupa, lancia un appello: «Mancano ancora settemila volontari per raggiungere quota 10 mila tra fumatori o ex fumatori, con più di 55 anni di età e che abbiano consumato almeno 20 sigarette al giorno per almeno 30 anni: per loro tac spirale a basso dosaggio ed esame del sangue per cercare marcatori biologici del tumore al polmone. Si può partecipare chiamando il numero 02.64107700».

Mario Pappagallo

 @Mariopaps

© RIPRODUZIONE RISERVATA

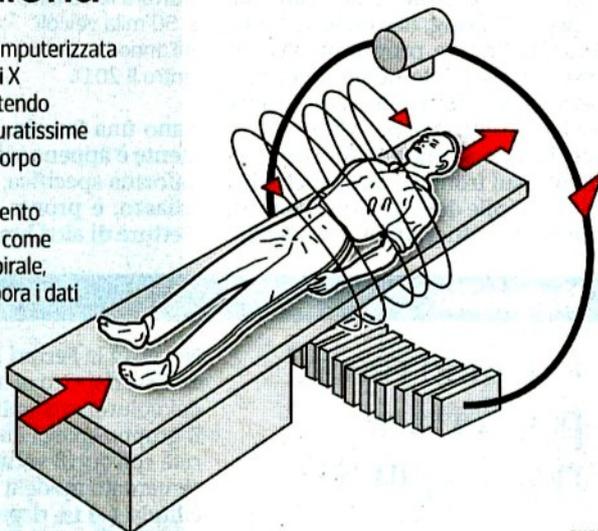


Come funziona

La Tomografia Assiale Computerizzata (Tac o Tc) combina i raggi X con l'informatica, permettendo di ottenere immagini accuratissime di sezioni trasversali del corpo

Nella Tac spirale lo strumento ruota intorno al paziente, come se lo avvolgesse in una spirale, mentre un computer elabora i dati

L'apparecchio, rispetto alla Tac tradizionale, fornisce molte più immagini e in un tempo minore, aumentando l'affidabilità diagnostica



Mila

Sono i nuovi casi di tumore polmonare che vengono diagnosticati ogni anno in Italia. Più del 70 per cento è scoperto quando è già in fase avanzata, spesso inoperabile e con poche possibilità di guarigione

Sigarette giornaliere

È il numero di sigarette fumate dai volontari che verranno sottoposti gratis a tac spirale a basso dosaggio e a esami del sangue per cercare marcatori biologici del tumore al polmone

Il caso

“La Tac spirale previene il cancro”
studio Usa rilancia i test dello Ieo

MILANO — «Un risultato che taglia la testa al toro alle polemiche. E dimostra come avevamo ragione noi a credere fermamente nella diagnosi precoce come strategia per combattere e vincere il cancro al polmone». A rendere soddisfatto Umberto Veronesi, direttore scientifico dell'Istituto europeo di oncologia, sono le nuove linee guida sullo screening del cancro polmonare appena diffuse dall'American Cancer Society, la più importante e autorevole società no profit di volontariato impegnata nella lotta al cancro.

Linee guida che confermano le intuizioni di Veronesi: lo screening tra i forti fumatori, grazie alla Tac spirale, diminuisce fortemente la mortalità per cancro al polmone. Alcuni oncologi italiani sostenevano che lo screening della popolazione con la Tac spirale non serviva a nulla, perché non riduceva la mortalità causata dal tumore. «Ora chi ha sbagliato può riconoscere di avere sbagliato» ironizza Lorenzo Spaggiari, direttore della divisione di Chirurgia toracica dello Ieo. Nella direzione delle nuove linee guida si muove lo studio Cosmos due promosso dallo Ieo: ogni volontario è sottoposto gratuitamente a Tac a basso dosaggio e a un nuovo esame del sangue per la ricerca di marcatori biologici del tumore. Per proporsi come volontari, telefonare allo 02-64107700.

(c. br.)

© RIPRODUZIONE RISERVATA



Il primo giornale di economia e business diffuso nell'Isola

QUOTIDIANO DI SICILIA

Regionale di Economia Business Istituzioni Ambiente No profit e Consumo
dal 1979

OBESITÀ, SICILIA SOTTO LA MEDIA MA SCARSA INFORMAZIONE SUI RISCHI

di Andrea Carlino

È questa la fotografia scattata dall'Istat attraverso il rapporto annuale "Noi Italia 2013". Sono il 9,8% nella nostra Isola (10% la media nazionale). Maglia nera al Molise

Molte delle malattie croniche, tra le principali cause di morte, si possono prevenire adottando stili di vita salutari fin dall'età giovanile. E' la fotografia scattata dall'Istat attraverso il rapporto annuale "Noi Italia 2013". Nel 2011 i fumatori e i consumatori di alcol a rischio rappresentano, rispettivamente, il 22,3% e il 15,5% della popolazione di 14 anni e più, mentre le persone obese sono il 10,0% degli over 18. La media di fumatori tra gli adulti nel 2010 era del 23,1% (diminuita del 5,3% dal 2000), il 17% delle donne e il 30% degli uomini.

Anche il consumo di alcol è crollato in molti paesi europei. Porre un freno alle pubblicità, la restrizione delle vendite e una più alta tassazione si sono rivelate misure efficaci. Anche paesi che sono tradizionalmente produttori di vini (come Italia, Francia o Spagna), hanno visto diminuire i consumi già a partire dal 1980. In media le persone obese sono il 10,3% dei cittadini (9,6% delle donne, 11,1% degli uomini), ma la media nazionale era di 8,6 nel 2000. Il consumo di alcol a rischio e l'obesità fanno emergere situazioni contrapposte a livello territoriale. Confrontando le regioni del Centro-Nord con quelle del Mezzogiorno, nel 2011 nelle prime è più alta la quota di consumatori di alcol (17,2 contro 12,1) ed è più bassa quella di persone obese (9,5 contro 10,9). Le percentuali più elevate di adulti obesi si registrano in Molise (13,5), Basilicata (13,1), Puglia (12,6) ed Emilia-Romagna (12,0), mentre il consumo di alcol con modalità a rischio interessa principalmente Bolzano (23,5), la Valle d'Aosta (23,3), il Molise (22,0), la provincia autonoma di Trento (19,6) e il Friuli-Venezia Giulia (21,4). Per i fumatori, la quota più alta si rileva nel Lazio (27,2) e in Abruzzo (24,0). Nel complesso, fumo, alcol e obesità interessano soprattutto gli uomini, con differenze rispetto alle fasce di età: a 25-34 anni i fumatori raggiungono la percentuale più elevata (38,9 contro il 22,4 delle donne), mentre il consumo di alcol a rischio è più diffuso tra gli anziani di 65-74 anni (45,7 contro l'11,7 delle donne) e tra i giovani di 18-24 anni (22,8 contro l'8,4 delle donne). Infine, l'obesità aumenta dopo i 35 anni, sia per gli uomini sia per le donne, con differenze di genere a svantaggio degli uomini che si annullano tra le persone anziane. Per quanto riguarda la Sicilia, sopra la media nazionale per quanto riguarda i fumatori (22,7 contro 22,3). Bene per quanto riguarda i consumatori di alcol a rischio: (9,0 ed ultimo posto, al di sotto della media nazionale del 15,5). Sotto la media anche per quanto riguarda le persone obese (9,8 contro i 10 della media nazionale).

Anche se si tratta di numeri decisamente inferiori rispetto a quelli riscontrati in altre nazioni europee - dice Marcello Lucchese, presidente della Società italiana di chirurgia dell'obesità e delle malattie metaboliche (Sicob) - non dobbiamo sottovalutare la situazione o pensare che sia un problema solo meridionale. Il numero degli obesi italiani è cresciuto del 25% dal 1994 ad oggi e anche regioni settentrionali come Emilia Romagna e Friuli-Venezia Giulia (con 12% e 11,8% rispettivamente) registrano ormai numeri in costante aumento. L'obesità provoca una serie di gravi malattie che possono portare alla morte, come ipertensione, diabete e cancro". "Sono almeno un milione gli obesi italiani che potrebbero risolvere i loro problemi grazie ad interventi chirurgici - conclude Lucchese - rivolgiamo perciò un appello alle forze politiche che vinceranno le prossime elezioni: dobbiamo incentivare su tutto il territorio nazionale la conoscenza e l'applicazione degli interventi di chirurgia dell'obesità, perché è l'unico metodo per curare in maniera duratura ed efficace il grave eccesso di peso. Speriamo che i media nazionali ci aiutino in quest'opera di sensibilizzazione e conoscenza della nostra disciplina".