

Home **Dal Governo**

DAL GOVERNO

Farmaci: Pani «Sostenibilità delle cure, servono risposte»

di Sara Todaro

27 febbraio 2014 Cronologia articolo

Tweet



«Continueremo a lavorare per offrire ai pazienti italiani le terapie innovative in maniera tempestiva, ma il problema della sostenibilità delle cure esiste e richiede una risposta condivisa da parte di tutti gli stakeholder». Così il Dg dell'Agenzia italiana del farmaco (Aifa) Luca Pani, in un documento appena pubblicato sul sito dell'Authority in cui si analizza la top ten dei 30 principi attivi più costosi per il Ssn.

Il documento richiama l'attenzione sui dati del Rapporto Osmed - presentato pochi giorni fa a Roma - relativi a quelli che le agenzie hanno subito ribattezzato "farmaci gioiello", quelli cioè il cui ciclo di terapia costa al Ssn una cifra che oscilla tra un massimo di oltre 240 milioni di euro a un minimo di circa 60 milioni di euro l'anno: cure importanti sul piano terapeutico, innovativi e per il trattamento di malattie rare, oncologiche ed infettive, che non costano meno di 3mila euro a confezione.

APPROFONDIMENTI

DOCUMENTI

Il documento dell'Aifa sui 30 principi attivi più costosi per il Ssn

A guidare la classifica dei 30 principi attivi più costosi è dexrazoxano, per il trattamento delle complicanze delle terapie antitumorali. Seguono treprostnil e canakinumab: entrambi destinati al parterre delle malattie rare, dall'ipertensione arteriosa polmonare all'artrite gottosa. E così via. Cure innovative e costose di cui i pazienti non possono fare a meno e per le quali è indispensabile individuare risorse, avendo presente - avverte l'Aifa - che i nuovi trattamenti, a maggior ragione se sviluppati nell'ambito della cosiddetta "medicina personalizzata", potrebbero avere un prezzo talmente alto da risultare insostenibile per qualsiasi servizio sanitario. Allora bisognerà decidere se rimborsarli o meno.

La necessità della scelta è già dietro l'angolo, come Pani non ha mancato di ricordare in più occasioni. «Nei prossimi mesi sul mercato italiano si affacceranno molecole innovative come gli anticorpi monoclonali per l'Alzheimer o, più a breve termine, le nuove terapie per l'epatite C che hanno costi altissimi. Penso a Sofosbuvir, per il quale stimiamo un impatto economico, nell'ipotesi più conservativa, pari a circa 300 milioni di euro all'anno». Decidere che fare - scrive l'Aifa - sarà compito di tutti gli stakeholder.

Clicca per Condividere



©RIPRODUZIONE RISERVATA

Commenta la notizia

Leggi e scrivi

NEWSLETTER

Iscrivendoti alla Newsletter puoi ricevere una selezione delle principali notizie pubblicate. E' necessaria la registrazione

[Iscriviti gratuitamente »](#)

Sfoggia Sanità in PDF

Ultima uscita



nr. 7
25 feb. 2014

[Sfoggia PDF »](#)

SCARICA COPIA SAGGIO GRATUITA »

Uscite precedenti:

- nr. 618-24 feb. 2014
- nr. 511-17 feb. 2014
- nr. 44-10 feb. 2014

[Consulta l'archivio »](#)
[Gestisci abbonamento »](#)

Quaderni PDF

La consultazione dei quaderni di Sanità è riservata agli abbonati. Se non sei abbonato puoi acquistare il singolo quaderno



I Biosimilari: appropriatezza e sostenibilità economica

[Sfoggia PDF »](#)

Sanità risponde

Invia alla nostra redazione le tue domande e consulta l'archivio dei quesiti.

[Invia un quesito »](#)



adnkronos
salute

○ 28 febbraio 2014
○ NUMERO 34 | ○ ANNO 8

Pharma kronos

QUOTIDIANO D'INFORMAZIONE FARMACEUTICA

Da Aifa top-30 farmaci 'gioiello', i più cari per Ssn Cicli di terapia oscillano da 60 mln fino a oltre 240 mln euro

Da meno di 1 euro a più di 20 mila euro a confezione: il costo dei medicinali usati in Italia varia moltissimo. Basti pensare che i cicli di terapia con i 30 principi attivi a maggior prezzo costano al Ssn una cifra che "oscilla tra un massimo di spesa di oltre 240 milioni di euro all'anno a un minimo di circa 60 milioni di euro all'anno". A stilare la speciale classifica dei medicinali 'gioiello' - grazie ai dati provenienti dall'Osservatorio sull'impiego dei medicinali - è l'Aifa, che ha prodotto un'elenco dei principi attivi in ordine decrescente di prezzo medio delle diverse confezioni commercializzate in Italia. E un'altra top-30 che considera il costo dei cicli di terapia. Nella prima 'top 30' trovate farmaci "importanti sul piano terapeutico, innova-

tivi e per il trattamento di malattie rare, oncologiche ed infettive". E il prezzo più basso supera di poco i 3.000 euro a confezione. "In maggiore dettaglio, all'apice della classifica troviamo dexametazone, utilizzato nel trattamento delle complicanze delle terapie antitumorali. Il secondo posto è occupato da treprostinil indicato nel trattamento di diverse condizioni patologiche, tra le quali l'ipertensione arteriosa polmonare, una malattia rara. In terza posizione il canakinumab indicato nel trattamento delle sindromi periodiche associate alla criopirina, anche queste un gruppo di malattie genetiche piuttosto rare, l'artrite idiopatica giovanile sistemica e l'artrite gottosa".

Segue a pag. 3

Da Aifa top-30 farmaci 'gioiello', i più cari per Ssn Cicli di terapia oscillano da 60 mln fino a oltre 240 mln euro

Segue dalla prima - Scorrendo le altre posizioni troviamo l'ibrutinomab, anticorpo monoclonale usato nella terapia dei linfomi, la carmustina, usata per trattare diversi tipi di neoplasie, la clofarabina indicato per i pazienti pediatrici affetti da leucemia linfoblastica acuta. Segue quindi un altro farmaco orfano, il miglustat, indicato nel trattamento della malattia di Gaucher di tipo I e della sindrome di Niemann-Pick di tipo C. E ancora, indicato nel trattamento di un'altra malattia rara, neurodegenerativa e fortemente invalidante, il tafamidis per il trattamento dell'amiloide da transtiretina nei pazienti adulti affetti da polineuropatia sintomatica di stadio. C'è poi il plerixafor, un fattore di stimolazione delle colonie di granulociti per la preparazione al trapianto autologo di cellule staminali. Più del prezzo unitario, riflette l'Aifa, per avere un'idea del peso di questi medicinali sul Ssn è "significativa la classifica dei cicli di terapia farmacologica più costosa". Ai primi due posti di questo nuovo elenco si collocano "il trastuzumab e l'adalimumab, due anticorpi monoclonali, il primo indicato nel trattamento del carcinoma mammario, il secondo nell'artrite

idiopatica giovanile poliarticolare e nella malattia di Chron nei pazienti pediatrici. Al terzo posto si colloca l'etanercept, una proteina di fusione utilizzata nel trattamento di diverse patologie tra cui psoriasi e artrite reumatoide. Al quarto posto un altro anticorpo monoclonale, rituximab, medicinale indicato in diverse condizioni patologiche tra le quali il trattamento del linfoma non Hodgkin". Segue quindi "l'imatinib, antesignano insieme ad altri medicinali delle cosiddette 'target therapy', indicato nella terapia di alcuni tumori rari e in alcune forme di leucemia, che precede l'anticorpo monoclonale bevacizumab, che agisce sulla crescita dei tumori bloccando i fattori che regolano lo sviluppo dei vasi sanguigni. E' evidente che in questa seconda speciale classifica la parte più importante è svolta dai medicinali oncologici, degnamente affiancati da medicinali indicati nel trattamento delle infezioni da Hiv, dell'anemia nell'insufficienza renale cronica, diabete, ipertensione polmonare, sclerosi multipla, vaccini, etc". In ogni caso si tratta di importi molto impegnativi sul piano della sostenibilità.

Margherita Lopes

stampa | chiudi

NUTRIZIONE

Cibo sano e campagne in Rete dimezzano i bimbi obesi: i punti della lezione americana

Tra i 2 e i 5 anni calo del 43%, non nelle famiglie povere. Tassati anche i prodotti zuccherati

NOTIZIE CORRELATE

ROMA - C'è lei che sgambetta sul prato della Casa Bianca e alza le mani al cielo, circondata da bambini. E poi ancora lei che fa hip hop nel cortile di una scuola. Eccola di nuovo, piegata, mentre si flette e si rialza imitata da un gruppo di ragazzine. Ride sempre Michelle e si diverte. È il suo segreto. Il segreto di una testimonial di eccezione, la moglie del presidente Obama, che è riuscita a incidere in modo radicale nei comportamenti dei giovanissimi americani. In dieci anni il tasso di obesità per i bambini tra i 2 e 5 anni è calato del 43%. I dati diffusi dall'agenzia federale per la salute («Centers for disease control and prevention») sono molto incoraggianti. Chi è grasso da piccolo ha infatti una probabilità cinque volte superiore rispetto ai coetanei con peso normale di esserlo anche da adulto. Il calo è stato meno sensibile nelle fasce di popolazione economicamente disagiate dove è più difficile intervenire con efficacia.

EFFETTO MICHELLE - L'effetto Michelle è stato potenziato da una serie di iniziative complementari che hanno portato a risultati così eclatanti: progetti nazionali come Let's Move («Muoviamoci!») incentrato sulle due regole fondamentali del corretto stile di vita. Il movimento innanzitutto, inteso non solo come attività sportiva ma nel senso più generale del «foot traffic», il muovere i piedi. Principio ispiratore dell'architettura delle nuove scuole dove è d'obbligo la presenza di spazi liberi. Poi, la sana alimentazione. A scuole e famiglie vengono fornite indicazioni pratiche per attuare politiche di benessere. Non si tratta di informazioni generiche ma di semplici manuali scaricabili dal web. Tra i fan di Michelle c'è Alexis Malavazos, nutrizionista endocrinologo, del Policlinico San Donato e responsabile del progetto Eat nelle scuole italiane: «La seguo da sei anni in tutto quello che fa. La first lady si mette in gioco, non agisce da seduta, a parole. Ha avuto successo grazie alla continuità e alla perseveranza. I risultati si devono anche ai suoi comprimari, altri testimonial, nomi noti del football americano o del basket».

TASSATI PRODOTTI ZUCCHERATI - Alla martellante campagna di sensibilizzazione si sono affiancate iniziative di contrasto alle lobby industriali. Tassati i prodotti zuccherati e i cibi grassi, via i distributori dai luoghi frequentati dai giovani, promozione dell'allattamento al seno. Certo, molti problemi vanno ancora risolti. L'obesità non ha mollato la presa nelle vecchie generazioni. Nelle donne sopra i 60 anni l'incidenza è addirittura aumentata.

quotidiano**sanità**.it

Venerdì 28 FEBBRAIO 2014

Vaccino tetravalente anti-HPV. Per Ema sufficienti due dosi, anziché tre. E con i risparmi potrebbero vaccinarsi anche i maschi

La decisione del CHMP per il Gardasil, sulla base dei risultati di uno studio indipendente canadese pubblicato su JAMA. Il 'risparmio' per il budget sanitario potrebbe dare la spinta finale all'estensione della vaccinazione anti-HPV anche per i maschi, già attuata in Usa, Canada, Australia, Sassonia e Austria

Via libera del CHMP (Comitato per i Medicinali ad Uso Umano dell'EMA) alla vaccinazione anti-HPV con Gardasil, secondo lo schema a due dosi, anziché le attuali tre.

La notizia è stata annunciata ieri da Sanofi Pasteur MSD. "Siamo lieti di questo parere positivo del CHMP- commenta Benoit Soubeyrand, Direttore *Medical Affairs* Europe per la Sanofi Pasteur MSD - e molto orgogliosi di poter proporre anche una semplificazione del regime di somministrazione di questo importante vaccino, contribuendo in questo modo al miglioramento delle coperture vaccinali nelle ragazze e nei ragazzi adolescenti".

La semplificazione della vaccinazione con Gardasil, che passa così dalla schedula 0 - 2 - 6 mesi a quella 0 - 6 mesi, oltre a liberare risorse economiche (due dosi di vaccino, contro le attuali tre), che potrebbero essere dirottate sulla vaccinazione anti-HPV dei ragazzi, consentirà una migliore copertura vaccinale. Più alto è il numero delle somministrazioni infatti, maggiore è il numero dei *drop-out* in tutto il mondo.

Il parere positivo del CHMP è stato concesso sulla scorta dei risultati dello studio indipendente canadese di Dobson et al. pubblicato lo scorso anno su JAMA, che ha dimostrato come in 243 ragazze di 9-13 anni, vaccinate con due dosi di Gardasil (a 0 e 6 mesi), i livelli anticorpali rilevati un mese dopo la seconda dose non fossero inferiori a quelli misurati un mese dopo la terza dose in 272 donne di 16-26 anni, vaccinate secondo lo schema abituale (0, 2 e 6 mesi).

Gardasil è l'unico vaccino quadrivalente anti-HPV, efficace non solo nella prevenzione delle lesioni genitali precancerose (cervicali, vulvari e vaginali) e del cancro del collo dell'utero (correlato soprattutto ai sierotipi oncogenici 16 e 18 del papillomavirus umano), ma anche nella prevenzione dei condilomi genitali (correlati prevalentemente ai sierotipi 6 e 11 dell'HPV) in entrambi i sessi. L'HPV è inoltre responsabile anche del cancro dell'ano, del pene e dell'orofaringe, che possono essere efficacemente prevenuti con la vaccinazione. Il vaccino tetravalente è l'unico ad avere indicazione anche nei maschi.

A fine 2010, la vaccinazione anti-HPV è stata inserita nel calendario vaccinale di 18 Paesi dell'Unione Europea, ma solo per le ragazze. In Italia il vaccino, introdotto nel 2007 dal Ministro Livia Turco, è attualmente raccomandato per le ragazze nel corso del dodicesimo anno di età. Sebbene ci sia un consenso internazionale circa la validità di questa vaccinazione anche per i maschi, al momento è raccomandato per i ragazzi (sempre nel corso del 12° anno d'età) solo negli Usa, in Canada e in Australia; in Europa viene effettuata nei maschi solo in Sassonia (Germania) e, dal gennaio di quest'anno, in Austria. Nel nostro Paese, alcune Regioni ne hanno deciso l'allargamento ad entrambi i sessi, ma non hanno ancora deliberato.

Maria Rita Montebelli



28-02-2014

AIGO: CON REVISIONE POSTI LETTO RISPARMI E CURE MIGLIORI

(AGI) - Roma, 27 feb. - Garantendo un minimo di posti letto di gastroenterologia su tutto il territorio nazionale si potrebbero risparmiare risorse, migliorando nello stesso tempo l'assistenza ai pazienti. Lo hanno affermato i vertici della Associazione italiana Gastroenterologi ed endoscopisti Ospedalieri (Aigo) durante un'audizione alla Commissione igiene e sanita' del Senato. Secondo i dati evidenziati dal primo Libro bianco della gastroenterologia e illustrati durante l'audizione, le malattie dell'apparato digerente costituiscono la prima causa di ospedalizzazione con 1.500.000 di ricoveri all'anno, una percentuale pari al 24 per cento del totale, e sono la quinta causa di morte. Solo il 9 per cento dei ricoveri viene effettuato nelle unita' specialistiche. A questo corrisponde una maggiore spesa sanitaria: nelle unita' operative di gastroenterologia, infatti, la durata media di degenza per ricoveri urgenti e' di 6,7 giorni contro gli 8,4 giorni nelle altre unita' operative. Analizzando le sole emorragie digestive superiori, che in Italia colpiscono ogni anno 70.000 persone, si potrebbero risparmiare 140.000 giornate di degenza se tutti gli eventi venissero gestiti in unita' operative di gastroenterologia. Una delle esigenze principali, hanno spiegato gli esperti, e' garantire una media di 3,4 posti letto in gastroenterologia ogni 100mila abitanti. "Le nostre proposte non rappresentano nuove voci di spesa o un aggravio per i bilanci della sanita' - ha sottolineato l'Aigo - ma misure per consentire risparmi in termini di costi sociali derivati da inappropriate cure delle patologie gastroenterologiche. Proponiamo, infatti, che si avvii un processo di redistribuzione territoriale dei posti letto per favorire appropriatezza di cura ed efficienza nell'allocazione delle risorse e che si definisca un percorso per il paziente affetto da malattie dell'apparato digerente, declinato per livelli di complessita' clinica e procedurale".

**Enrico Alleva**

Aiuto, qui ci mancano i medici

Nel settore biomedico e clinico - tra ben noti pre-pensionamenti, blocchi ormai perduranti del turnover, e riduzioni del personale - il taglio brutale nel numero delle posizioni di specializzandi medici è una pessima novità, pur in un mondo del lavoro che sgretola regole "vecchie". Certo. Il processo della progressiva europeizzazione delle specialità mediche è in vigore da parecchi lustri. Ma preoccupa il taglio lineare alla durata delle scuole di specializzazione e del numero di contratti, che sia le associazioni degli specializzandi sia il ministro Beatrice Lorenzin hanno definito «inapplicabile». Che succederà nel 2014? Che come in Gran Bretagna si comincerà a importare dall'estero i neo-specialisti o specializzati giovani? Sembra che, per l'opulenta odontoiatria italiana in realtà il fenomeno sia già iniziato. E che, come già succede per alcuni istituti di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico, si finisca col fare ricorso ai neo-pensionati: che così utilmente sfuggono al deleterio desiderio di rottamazione che pervade l'Italia mediterranea. Il che non sempre guasta: perché proprio medici "anziani" molto esperti e capaci di affrontare le più

rare e difficili diagnosi, magari salvano la pelle al paziente più complesso. Ma l'immigrazione di boat people muniti di specializzazione medica neo-comunitaria è sempre e comunque un danno per il paziente italiano? Gli Ordini professionali direbbero molto verosimilmente di sì. Con ottime ragioni, gestire in proprio l'educazione è ottimo principio nazionale ove non sfoci in gretto sciovinismo corporativo. Oppure calmiererà il mercato, per prezzi e qualità? Si è sentito dire che i matematici post-sovietici e i musicisti neo-comunitari sono formati meglio dei nostri e dei vetero-comunitari. E per i medici, chissà? Chi vivrà, magari perché ben curato, vedrà. Insomma, c'è di che ragionare (urgentemente e assieme) per le ministre Beatrice e Stefania Giannini. Che potrebbero aprire un forum, sfruttando le competenze di Agenas, Aifa, e Iss, per arrivare a una programmazione pluriennale in funzione dei puri e semplici bisogni medici degli italiani: quali, quanti e come formati dovranno essere i futuri dottori che ci cureranno.

socio corrispondente dell'Accademia Nazionale dei Lincei

Cresce la trasferita

Anno	Valore
2008	300
2009	575
2010	800
2011	800
2012	850

SANITA': LA GUERRA DEGLI SPOT SUGLI ERRORI MEDICI, TUTTI CONTRO TUTTI

Roma, 27 feb. (Adnkronos Salute) - Tutti contro tutti. Professionisti 'in guerra' a colpi di spot. La querelle intorno al contenzioso medico-legale si arricchisce di un nuovo capitolo. Lo spot 'Medici, pazienti e avvoltoi', lanciato dall'Associazione Amami - in risposta agli spot che invitano a denunciare i presunti casi di malasania in tribunale - oltre a non piacere agli avvocati, fa storcere la bocca anche ai medici del Collegio italiano dei chirurghi (Cic). Dopo le critiche espresse dall'avvocato Francesco Lauri, presidente di Osservatorio Sanità, va registrata oggi anche una "presa di distanza" da parte dei chirurghi. Il Collegio, infatti, "condivide gli scopi di Amami, ma non il percorso intrapreso".

Ma questo è solo l'ultimo capitolo di una lunga storia. Una disputa combattuta, appunto, a colpi di spot. Ad alzare il polverone è lo spot pubblicitario di 'Obiettivo Risarcimento', comparso sulle tv nazionali, di stato e private. Con questo spot, Obiettivo Risarcimento offre sostegno medico-legale ai pazienti che si sentono vittime di presunti errori sanitari. Di fatto, invita i cittadini che ritengono di essere vittime di un errore medico a denunciare il fatto e reclamare un risarcimento. Lo spot solleva le proteste camici bianchi. La Federazione nazionale degli Ordini dei medici intervenne a difesa dei propri iscritti già a fine settembre 2011. Ma anche i sindacati di categoria, in testa l'Anao Assomed e la Fp Cgil medici scendono in campo, chiedendo l'intervento dell'allora ministro della Salute Renato Balduzzi.

Dopo un periodo di apparente 'letargo', lo spot di 'Obiettivo risarcimento' ricompare in tv. E i medici questa volta decidono di rispondere con la stessa moneta. I primi sono i chirurghi della Cic, che lo scorso 12 febbraio lanciano lo spot 'I Chirurghi per la tua salute'. Il video, visibile su Youtube, della durata di circa due minuti, mostra medici e chirurghi che fanno nascere bambini, che sono presenti durante una malattia, dopo un incidente, o in azione per salvare vite umane, mentre sullo schermo scorrono frasi che spiegano come spesso i chirurghi siano costretti a prendere decisioni urgenti e importanti in sala operatoria.

Dopo quello del Collegio dei chirurghi arriva poi lo spot dell'Amami, condiviso da 25 associazioni scientifiche e sindacali di categoria. Nel video diffuso dall'Associazione medici accusati di malpractice ingiustamente scorrono immagini di avvoltoi, mentre una voce fuori campo invita i cittadini a diffidare di quanti, in attesa, sono "pronti a gettarsi sul medico che non ha saputo fare miracoli", "approfittano della buona fede dei pazienti" e "promettono facile arricchimento con cause milionarie".

A questo punto, a sentirsi chiamati in causa, sono i legali. L'avvocato Francesco Lauri, presidente di Osservatorio Sanità, associazione di avvocati e medici legali impegnata a tutela dei cittadini che hanno subito danni da presunti errori medici, afferma che è "in atto una campagna di disinformazione da parte di associazioni che, invece di occuparsi di ristabilire un clima di fiducia tra medici e pazienti, sono ossessionate dalla tutela preventiva della categoria". Per Lauri, lo spot dell'Amami è "mesto e comico al tempo stesso". E non "modificherà nulla del giudizio ormai consolidato da parte dell'opinione pubblica nei confronti della sanità, molto simile a quello che gli italiani".

Se la reazione degli avvocati era da mettere in preventivo, più sorprendente è però la presa di distanza dei chirurghi. Pur condividendo le ragioni di fondo, infatti, anche il Collegio dei chirurghi non risparmia qualche critica allo spot dell'Amami. "Il Collegio - spiega il presidente del Cic, Nicola Surico, che è comunque intervenuto alla conferenza di presentazione dello spot dell'Associazione - condivide certamente gli scopi di Amami, ma non il percorso intrapreso. Per cui il Cic, pur avendo sostenuto lo spot 'Pazienti, medici e avvoltoi' ne ha realizzato uno, 'I chirurghi per la tua salute', più vicino alla propria moral suasion. Vogliamo far capire alle persone che i chirurghi ci sono sempre, e soltanto chi fa il medico con dedizione lo farà bene".

Secondo Surico bisognerebbe piuttosto "evidenziare come lo scarso riposo dei chirurghi, di cui la Comunità europea accusa l'Italia, legato al deficit di organici, non sia una causa sottovalutabile nella possibilità di incorrere in errori. Così come non può essere non valutata la sicurezza negli ospedali, che purtroppo è carente". Il presidente Cic ricorda inoltre che "il medico, in particolare il chirurgo, è costretto spesso a fronteggiare situazioni di emergenza prendendo decisioni importanti in tempo reale, e di come al cittadino non si possa garantire un diritto di risultato".

Guariti grazie alle staminali

La vicenda di due fratellini romani affetti da patologie rare

ALESSIA GUERRIERI

ROMA

L'uno ha appena spento la candelina per festeggiare i suoi primi dodici mesi fuori dalla malattia. L'altro, suo fratello, ha superato i sessanta giorni dal trapianto di cellule staminali effettuato a pochi mesi di distanza. Stefano e Paolo (nomi di fantasia) sono due bambini affetti da malattie rare di 2 e 5 anni di Civitavecchia. Colpiti sin dalla nascita dalla malattia glaucomatosa cronica, cioè una forma di immunodeficienza che interessa un neonato su 200mila, esponendo i bimbi a infezioni alle volte anche letali, adesso potranno condurre una vita simile a quella dei propri coetanei. Una buona notizia, diffusa dall'Ospedale Bambino Gesù proprio nel corso dell'e-

vento di preparazione alla giornata sulle malattie rare di oggi.

Sindromi come queste, ha detto Franco Locatelli, responsabile di Oncoematologia del nosocomio pediatrico, «possono essere curate definitivamente con un trapianto di cellule staminali del sangue». In Italia si contano 8mila malattie rare che colpiscono un milione e mezzo di persone; la ricerca italiana in questi anni è andata avanti e «nonostante la crisi di risorse rimane un'eccellenza in Europa», ha sottolineato Bruno Dalla Piccola, direttore scientifico del Bambino Gesù, aprendo il convegno in cui è stato presentato anche il network nazionale clinico dei minori con patologie rare.

La più grande soddisfazione oggi, tuttavia, è di mamma Stefania che riesce solo a fare un appello: «Donate il più possibile». La sua forza in questi an-

ni di calvario si chiama «preghiera e unità familiare», le sole in grado di «non far sentire i bambini strani, ma speciali».

Ebbene sì unici, deboli tra i deboli, perché «nella fragilità, che fa parte della vita, si nasconde una ricchezza preziosa e un'occasione di crescita».

Il vescovo Claudio Giuliodori, assistente ecclesiastico dell'Università Cattolica, parte proprio dal tema delle opportunità nascoste nella sofferenza per capire come curare al meglio i malati. È proprio la fragilità mentale, fisica, ambientale, infatti, la chiave con cui il Policlinico Gemelli ha voluto affrontare il tema delle sindromi dai nomi impronunciabili. Perché «per questi pazienti - ha sottolineato Giuseppe Zampino, responsabile del Centro malattie rare - a volte il nostro compito non è quello di far guarire, ma di prendersi cura, integrando scienza e profonda solidarietà».



Curati al Bambino Gesù con un trapianto di cellule. La madre: «Donate il più possibile»



A SINISTRA:
IL ROGO DELLA
CITTÀ DELLA
SCIENZA DI
NAPOLI IL
4 MARZO
DEL 2013



Dislessia Ecco perché non so leggere

Chi soffre di dislessia ha un cervello diverso rispetto a chi riesce a leggere e scrivere senza problemi? O è la difficoltà di lettura a rendere diverso il cervello dei dislessici? È un dilemma del tipo "è nato prima l'uovo o la gallina", che però ha ricadute importanti. Perché potrebbe modificare le procedure per diagnosticare la dislessia, e aiutare a chiarire la relazione tra modificazioni cerebrali e deficit cognitivi. Un passo avanti arriva da uno studio recente realizzato dal Georgetown University Medical Center, che mette a confronto i bambini dislessici non solo con coetanei in grado di leggere e scrivere normalmente, ma anche con bambini più piccoli, ma con competenze analoghe per quanto riguarda la lettura e la scrittura. «L'idea era quella di verificare come età anagrafica e capacità di lettura influiscano sulle strutture cerebrali», spiega la responsabile del Centro, Guinevere Even. Si è visto così che i cervelli dei bambini dislessici sono diversi da quelli dei coetanei - perché contengono meno materia grigia - ma non da quelli dei bambini più piccoli. «Sembra che le differenze anatomiche osservate nelle aree del cervello responsabili dei processi linguistici non siano la causa, ma piuttosto un effetto della dislessia», sottolinea Anthony Krafnick, responsabile dello studio apparso su "The Journal of Neuroscience": «Nei bambini dislessici, la lettura non stimola le cellule cerebrali come avviene per quelli che non hanno problemi di lettura, i cosiddetti "lettori efficienti"», osserva Giacomo Stella professore di Psicologia clinica presso l'Università di Modena e Reggio Emilia e Fondatore dell'Associazione Italiana dislessia: «Anche dalle nostre ricerche emerge che l'aumento di sostanza grigia nel cervello dei bambini dislessici è più lento. Il problema, però, è tutto nei meccanismi di trasmissione delle informazioni che impediscono alla lettura di stimolare adeguatamente il cervello di questi bambini».

Paola Emilia Cicerone


MEDICI L'equipe dell'ospedale Papa Giovanni XXIII che ha effettuato lo straordinario intervento

Operata prima di nascere Così una bimba malata è stata salvata dalla morte

Bergamo, eccezionale intervento al cuore di un feto

Gerardo Fiorillo

■ BERGAMO

UN INTERVENTO su un feto di 33 settimane affetto da ipoplasia del cuore sinistro, una malformazione che comporta il mancato sviluppo della metà dell'organo. La tecnica è stata adottata per la prima volta in Italia da un'equipe dell'ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo, posizionando uno stent nel cuore del feto in ambiente intrauterino, senza praticare incisioni nell'addome della madre o nell'utero. La donna, una romena di 30 anni, darà alla luce così una bimba tra una decina di giorni, nonostante la grave malformazione del feto sia stata diagnosticata intorno alla ventesima settimana. La totale chiusura del setto atriale, verificatasi alla

trentaduesima settimana, lasciava pochi margini di speranza, ma i medici del Papa Giovanni non hanno perso tempo.

«**DOPO** aver praticato l'anestesia generale sul feto abbiamo inserito una cannula poco più spessa di un ago da amniocentesi nell'addome materno e nella membrana uterina — spiega Nicola Strobelt, ginecologo responsabile dell'Unità di Medicina materno fetale dell'ospedale bergamasco —. Abbiamo puntato il torace del feto, trapassando il polmone e l'atrio cardiaco sinistro, forando il setto interatriale».

La chiusura del setto avrebbe reso impossibile ossigenare il bambino con qualsiasi manovra rianimatoria. L'equipe di Bergamo, formata

da otto professionisti, ha utilizzato una variante della tecnica standard dei centri nordamericani, dove si entra nel cuore dalla parte destra. La scelta di passare attraverso il polmone ha consentito pertanto di minimizzare i rischi della procedura.



■ SELPRESS ■
 www.selpress.com

DALL'OSPEDALE bergamasco trapela ottimismo: in tutto il mondo solo nove volte si è posizionato uno stent nel cuore di un feto e solo quattro tentativi sono andati a buon fine. «Avevamo due obiettivi — aggiunge Matteo Ciuffreda, medico della Cardiologia 1 —. Salvare il bimbo e rendere possibili le cure dopo la sopravvivenza». L'operazione è tecnicamente riuscita, ma ora non bisogna abbassare la guardia.

«**LO STENT** ha consentito di migliorare la circolazione polmonare del feto — evidenzia Lorenzo Galletti, responsabile della Cardiocirurgia 2 del Papa Giovanni —. Il feto, dopo la nascita, dovrà affrontare il lungo percorso che aspetta i pic-

“ **MATTEO CIUFFREDA**

Avevamo due obiettivi: salvare la creatura e rendere possibile le cure post-partum

coli affetti da ipoplasia del cuore sinistro. Questa cardiopatia resta in guaribile, ma se adeguatamente seguita non impedisce una vita normale, come dimostrano i piccoli pazienti del nostro centro».

L'ipoplasia del cuore sinistro rappresenta oggi il 10% di tutte le cardiopatie congenite e i bambini che ne sono affetti, in particolare nelle forme più gravi, sono destinati a subire diversi interventi. Il direttore generale dell'ospedale Papa Giovanni XXIII, Carlo Nicora, è soddisfatto: «Abbiamo attuato delle procedure innovative destinate a cambiare la pratica e la storia della medicina. Siamo tra i primi cinque ospedali in Lombardia per la ricerca clinica. Raccontate agli italiani che vanno all'estero che qui a Bergamo abbiamo una struttura di eccellenza».

gerardo.fiorillo@ilgiorno.net

La malformazione

Il feto di 33 settimane era affetto da ipoplasia della parte sinistra del cuore che si era aggravata per la totale chiusura del setto atriale. Non sarebbe sopravvissuto.

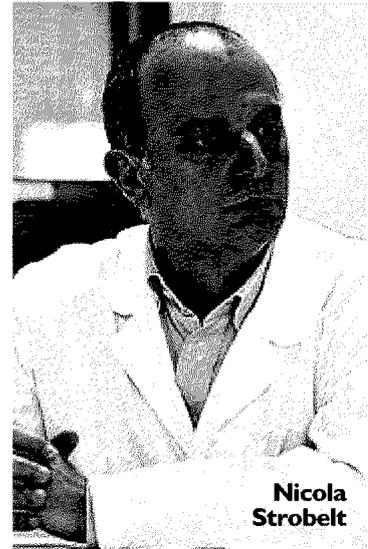
L'ago

È stata inserita una cannula poco più spessa di un ago da amniocentesi nell'addome materno

trapassando il polmone e l'atrio cardiaco sinistro del feto

Lo stent

Il catetere era provvisto di stent, che è stato gonfiato e rilasciato nel cuore. Lo stent è uno strumento endovascolare, cilindrico a maglie in uso per gli aneurismi



Nicola Strobelt

“ **NICOLA STROBELT**

Abbiamo punto il torace del feto, trapassando il polmone e l'atrio cardiaco sinistro



Matteo Ciuffreda

SPECIALE MALATTIE RARE

Ricerca e assistenza Serve il piano nazionale

L'Ue si è raccomandata affinché ogni Stato membro ne abbia uno
Sono necessarie azioni mirate per regolamentare l'organizzazione

Veronica Meddi

■ Presta il suo sguardo, tenero ma deciso, intriso di umanità e di tanta esperienza, la signora Renza Barbon Galluppi, Presidente UNIAMO (Federazione Italiana Malattie Rare Onlus), ha un punto di vista che svela infinite e quasi sempre impensabili prospettive, come quello di una madre che sogna il futuro dei suoi figli speciali, e speciali lo sono proprio perché figli. Oggi è una data importante, settima Giornata delle Malattie Rare e la signora Galluppi, determinata, con energia affronta la vita e diffonde forza, perché è proprio la vita che glielo chiede, la sua e quella di molti altri. È così che si possono superare gli ostacoli, unendo le mani con amore. Oggi verrà presentata una proposta al governo per le malattie rare, ed è un evento davvero

importante. «È importante perché abbiamo lavorato circa l'implementazione del piano nazionale per le malattie rare. Una delle sei raccomandazioni che l'Unione Europea ha emanato riguardo alle malattie rare, è proprio il Piano Nazionale all'interno di ogni Stato membro che è libero di scegliere se fare azioni strategiche o se fare piani specifici che regolamentino la coordinazione e l'organizzazione dell'assistenza e della ricerca. Su questo l'Italia ha adempiuto fino a una certa parte, nel senso che

entro il 2013 ha preparato una bozza di piano, poi si è bloccata perché la bozza comporta delle prestazioni e delle azioni che devono essere coperte dal sistema e per essere coperte va a collegarsi a i lea, i famosi livelli essenziali d'assistenza, che ovviamente devono essere aggiornati. E quindi si tratta di un momento di stop, di freno, ma che riguarda solo un discorso di metodologia e di innovazione. Su questo, noi pazienti, abbiamo cercato di prendere la palla al balzo che arrivava dall'Europa. Da un progetto che parte dall'Istituto Superiore di Sanità, e che va a monitorare gli stati d'azione che sono in questo ambito. Abbiamo cercato di rafforzare la metodologia di lavoro che abbiamo utilizzato nel 2010, quella di mettere attorno a un tavolo tutti gli "stakeholder" e lavorare sugli argomenti di piano in modo tale che venisse una proposta condivisa. Quello che noi auspichiamo e che chiediamo al Governo è che venga implementata questa bozza di piano con questo nuovo apporto condiviso. Per lo Stato è a costo zero perché noi pazienti abbiamo investito con i soldi che ci arrivano a fondo perduto dal Ministero delle Politiche Sociali. Perché le nostre azioni fanno parte di un associazionismo, e il piano nazionale deve essere rispettoso e deve andarsi a intersecare sia nel sistema sanitario che in quello sociale».

Dalla parte del malato, cosa

significa?

«È difficile dire al malato che deve saper aspettare, deve essere in attesa. Lui giustamente è stanco di fare il paziente e vuole vedere risultati immediati. Però dall'altra parte è vero anche che quando si deve modificare un sistema, ma prima di tutto una cultura, c'è bisogno di un percorso che non può essere dall'oggi al domani. È un percorso lungo che porta a interiorizzare la malattia con la consapevolezza che un qualcosa si sta facendo. A piccoli passi».

Questo piano cosa comporterà?

«Delle regole e dei ruoli ben precisi che devono avere anche i pazienti che sono i valutatori delle azioni intraprese. Quello che noi ci aspettiamo adesso è di essere all'interno dei tavoli decisionali, partecipare alle decisioni, e allo stesso tempo andare a monitorare i servizi erogati dai centri. La cosa principale sarà scritta nella nostra proposta, e sarà di andare a spiegare che cos'è la rete. Non è la rete da pesca, è una rete che ovviamente si struttura su funzioni importanti, quindi su binari, che non sono i binari del treno, ma che sono invece delle stazioni, che sono i centri, e che fa sì che questi pazienti possano avere una risposta di alta eccellenza vicino casa».

Quale differenza c'è tra malattia e malattia rara?

«La malattia viene curata perché già conosciuta, quindi riconosciuta. Invece la malattia

rara è innanzitutto comprendere che quel paziente è un paziente malato di un qualcosa che non è detto si manifesti come normalmente si manifesta una malattia conosciuta. Il paziente è diverso. Io stessa sono madre di tre ragazzi. Due sono affetti da malattia rara. Scientificamente loro sono uguali, ma hanno degli effetti completamente diversi. Su questo bisogna ragionare. Bisogna capire che cosa erogare a uno e che cosa erogare all'altro. È anche giusto che non venga erogato uguale perché i bisogni assistenziali sono diversi. Il paziente deve avere consapevolezza anche di questo. C'è chi ha più bisogno e chi ha meno bisogno e si può mettere a disposizione degli altri».

Ci vuole tanta forza?

«Assolutamente sì. Ma ci vuole anche tanta determinazione. Chi mi conosce sa bene che io non mollo mai».

I bambini affetti da malattie rare che prospettiva di vita hanno?

«Una volta un paziente affetto da talassemia non aveva speranze di vita, poteva arrivare fino a 13, 14 anni. Ora abbiamo pazienti che hanno superato i 40, 50, 60 anni e che sono diventati anche genitori. Addirittura mamme. E questo significa che se prima non c'era nessuna aspettativa di vita, ora c'è».

Ci sono differenze tra pazienti bambini e adulti?

«Il bambino è fragile ma fiducioso, gioioso, vuole vivere la sua quotidianità. Noi dobbiamo

mo dargli la forza, per quelle capacità residue che ha, di fare in modo che il mondo gli sia aperto, gli sia vicino e che lui sia parte inclusiva di questa società. L'adulto invece deve fare un grande sforzo, una grande crescita, perché se prima era affidato a terapie normalmente conosciute, ora c'è la terapia rigenerativa, quella innovativa, che sono le cellule staminali. Si deve mettere in gioco e cercare di rischiare. Un bambino rischia, perché siamo noi genitori che tante volte siamo apripista e prendiamo decisioni su un corpo che non è nostro. L'adulto invece fa molta difficoltà a staccarsi da quello che conosce per immergersi in un mondo di rigenerazione».

Quante sono attualmente le malattie rare?

«Sono tantissime, raccolte per gruppi. Più di 6000, ma addirittura si dice siano 7, 8000. Su questo sta lavorando l'OMS, ci sta lavorando l'Unione europea, per fare una codifica unica in modo tale che tanti sinonimi possano essere racchiusi in un unico nome. Questo è importante per fare chiarezza. In Italia solo un gruppo di queste patologie può ottenere quei diritti esigibili. La prima regolamentazione delle malattie rare che è la 279 del 2001 ha fatto sì che ci fosse un allegato che portava dei nomi che riguardavano gruppi di malattie, e siamo intorno ai 2700, gli altri rimangono fuori, e questo non va bene».

Come è nata l'idea della Giornata delle Malattie rare?

«L'idea è stata partorita dai nostri pazienti nel 2007. Però la prima giornata delle malattie rare si è realizzata nel 2008. Perché nel 2007 è stata messa in rete una consultazione pubblica che riguardava le malattie rare, durata fino a febbraio. Noi stiamo alle regole del nostro Presidente, Terkel Andersen di Eurordis. Abbiamo un unico logo: due mani che si incrociano, unite. E da qui abbiamo dato un giorno raro per persone molto speciali, era il 29 febbraio del 2008».

Cosa ha detto ai suoi figli? Come infonde la forza ai suoi figli?

«Ho detto loro di non arrendersi mai e di essere molto determinati. Mia figlia, quella affetta da malattia rara, ultimamen-

te ha preso una medaglia d'oro, discesa libera a Sestriere ai campionati Special Olympics. Ci ha messo 12 anni per avere una diagnosi. Però non ha mai mollato nella riabilitazione e questo le ha dato la possibilità di inserirsi nel contesto sportivo e di trovare le sue potenzialità. Un oro e due bronzi a Shanghai in equitazione. Adesso continua sia con lo sport dell'equitazione sia con lo sport dello sci. A dimostrazione che quando uno monta a cavallo o quando c'ha un paio di sci la malattia non si vede, ma la determinazione nel voler arrivare e raggiungere l'obiettivo sì. Lei non si è mai tirata indietro. Lei ha trovato in me la forza, e io in lei lo strumento per poter arrivare a questa diagnosi, che finalmente è arrivata. E il farmaco che l'aspettava c'era, c'è. Diciamo che tutto quello che era stato fatto prima è stato consolidato dal farmaco presente».



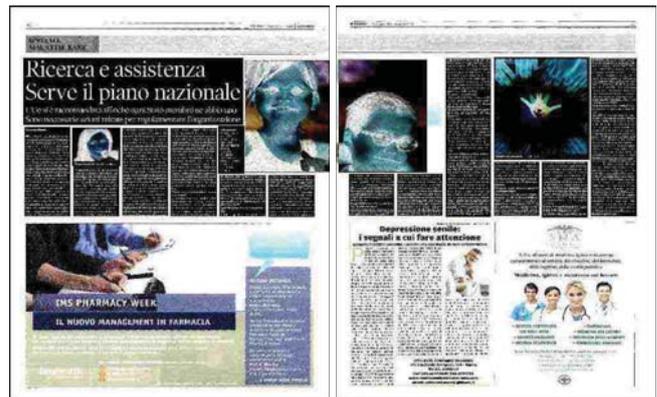
Presidente Renza B. Galluppi



Manifestazione Il logo dell'evento

«Uniamo»

L'idea è nata nel 2007 ma la prima giornata delle malattie rare si è svolta nel 2008 «Abbiamo fatto un dono speciale a persone speciali»



Ritaglio stampa ad uso esclusivo del destinatario, non riproducibile.



scienze
SFIDE

Rare Disease Day

LA CIFRA QUI SOTTO VI STUPISCHE? LE PATOLOGIE CHE COLPISCONO MENO DI UNA PERSONA SU DUEMILA SONO UNA MAREA. MA OGNUNA REGISTRA POCHI CASI E LA RICERCA LANGUE. OGGI SCENDONO IN CAMPO LE **associazioni**

Noi, due milioni di malati rari

di **Alex Saragosa**
foto di **Aldo Soligno/Echo**

Si chiamano malattie rare, perché colpiscono meno di una persona ogni duemila. Perciò sono poco studiate e poco curate. Anche se nel mondo, complessivamente, riguardano 750 milioni di malati. Oggi, 28 febbraio, è la settima Giornata dedicata al tema e le associazioni di settanta Paesi, Italia inclusa, si faranno sentire, chiedendo più ricerca e assistenza, attraverso migliaia di eventi e manifestazioni (www.uniama.org). «Esistono almeno settemila patologie di questo tipo» spiega il genetista Bruno Dallapiccola, direttore scientifico dell'ospedale pediatrico Bambin Gesù di Roma, «così, solo in Italia, colpiscono complessivamente due milioni di persone, e in Europa 30 milioni». Molti di questi malati scoprono sulla propria pelle la difficoltà di avere una diagnosi esatta, il disinteresse dell'industria farmaceutica nel fare ricerca ed elaborare terapie destinate a gruppi limitati, la difficoltà di trovare informazioni. «Per questo» spiega Renza Barbon

Galluppi, presidente di Uniamo-Fimr, la federazione che riunisce oltre cento associazioni italiane di malattie rare «per noi unirci in associazioni è fondamentale. Serve per confrontarci con chi ha i nostri stessi problemi o per conoscere terapie e specialisti, ma soprattutto è utile per raggiungere una massa critica capace di fare pressione e collaborare con ricercatori, case farmaceutiche e istituzioni».

Si potrebbe pensare però che solo grandi associazioni come **Telethon** possano ottenere risultati in questo senso, facendo affluire grandi capitali verso la ricerca. In realtà, invece, anche gruppi minuscoli sono riusciti a smuovere le acque. «Quando aveva un anno, capimmo che mia figlia Giovannella, oggi diciassettenne, non riusciva a camminare» racconta Luisa Porzio: «iniziò un calvario di visite, esami e terapie che, per tredici anni, non portò a nulla: nessuno riusciva a capire cosa avesse né tantomeno a trovare una cura per la sua estrema debolezza. A cambiare tutto è stato un viaggio a Lourdes, nel 2008. No, nessun miracolo, ma lì abbiamo incontrato una famiglia toscana con due bambini malati con sintomi simili a quelli di Giovannella. Su loro suggerimento siamo andati a Milano, dal professor Nereo Bresolin, che finalmente ha individuato che cosa avesse mia figlia: un difetto del gene *Mfn2*, che altera una proteina, la mitofusina2, indispensabile per dare energia ai nervi motori. Nella forma di Giovannella questa malattia colpisce solo 600 persone in tutta Italia e, proprio a causa di questa rarità, nessuno aveva studiato a fondo la patologia né elaborato terapie. Così abbiamo fondato un'associazione (www.progettomitofusina2.com) e, con

ROBERTA 4 anni

È affetta da **atrofia muscolare spinale (Sma)**, una malattia delle cellule nervose del midollo spinale che trasmettono gli impulsi motori. Roberta segue da quasi un anno un corso di danza classica. Anche grazie al padre, Fabio Gorrasi, che ha studiato per lei un tutore più leggero che la sostiene



scienze

SFIDE

altre trenta famiglie, abbiamo raccolto fondi perché l'Università di Milano e l'Istituto Dino Ferrari si occupassero della malattia. I risultati stanno arrivando: Bresolin e colleghi hanno creato un modello animale della malattia e stanno ora valutando possibili terapie geniche o con cellule staminali. È una strada così promettente che il 7 aprile si terrà a Milano il primo congresso al mondo su questa patologia, a cui interverranno i più importanti specialisti mondiali».

Talvolta non c'è invece bisogno di partire da zero e i fondi portano alla creazione di nuove terapie da farmaci già esistenti. L'Associazione Distrofia muscolare di Duchenne-Parent Project Onlus, per esempio, finanzia dal 2005 ricercatori dell'Istituto Eugenio Medea, dell'Ospedale Sacco e dell'Università degli Studi di Milano perché trovino nuove terapie in grado di rallentare la malattia, che porta a una progressiva paralisi dei muscoli, senza i pesanti effetti collaterali dei farmaci cortisonici. I ricercatori, diretti dal farmacologo Emilio Clementi dell'Università di Milano, hanno individuato una combinazione di due farmaci già in uso, l'ibuprofene e l'isosorbide dinitrato. L'ibuprofene combatte l'infiammazione cronica dei muscoli tipica delle distrofie, mentre l'isosorbide dinitrato, una molecola usata nella cura di malattie cardiache, si è rivelato in grado di stimolare, attraverso la produzione di ossido nitrico, la rigenerazione delle fibre muscolari.

Il nuovo farmaco, chiamato Isofen, è stato testato su modelli animali, dove si è rivelato efficace nel rallentare il progresso della distrofia e più tollerabile del cortisone, e poi su volontari sani. Nei prossimi 24 mesi ci sarà la sperimentazione sull'uomo, in otto centri clinici italiani, su 188 pazienti che non camminano. Se l'esito sarà positivo, la terapia verrà messa a disposizione di tutti i pazienti.

«È molto raro» dice Filippo Buccella, presidente di Parent Project, «che un'associazione di pazienti diventi lo sponsor di uno studio clinico e che quindi possa decidere, nell'interesse dei pazienti e non del mercato, il destino di un nuovo approccio terapeutico».

«Non si deve però pensare» precisa Dallapiccola «che fare ricerca sulle patologie

GIOVANNA VIGNOLA

È affetta da **achondroplasia**, una forma di nanismo che colpisce un nato ogni ventimila. «Spesso siamo oggetto di scherno, ma io combatto per far capire che quel che ci manca sono alcuni centimetri, nient'altro. Paolo Sorrentino mi ha visto in un'audizione e mi ha dato il ruolo di Dadina nel suo film *La grande bellezza*»



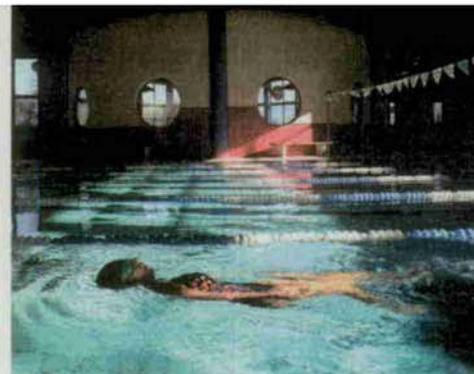
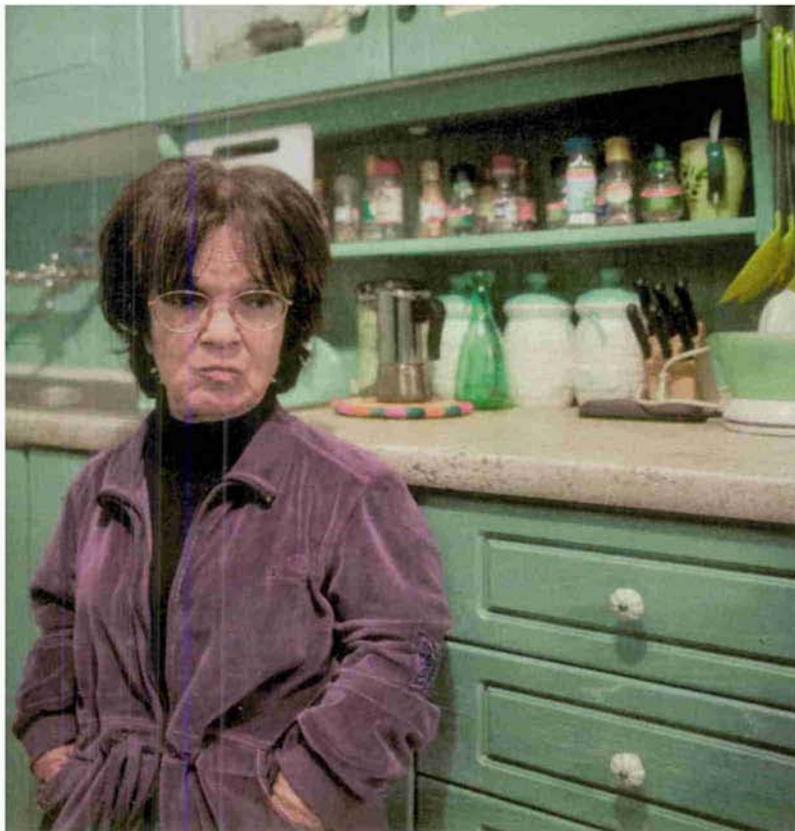
rare sia impiegare preziose risorse solo per poche persone: gli studi possono portare a terapie utilizzabili anche in patologie più comuni». Il team di **Mirga Naldini**, dell'Istituto San Raffaele Telethon per la terapia genica è per esempio riuscito a curare sei bambini sofferenti di due devastanti malattie genetiche rare, la leucodistrofia metacromatica - che porta cecità, impossibilità di camminare, problemi mentali e ha esito fatale - e la sindrome di Wiskott-Aldrich - caratterizzata da deficit immunitario - inserendo nelle loro cellule i geni corretti, grazie a una variante modificata, e resa innocua, del virus dell'Aids. E questa tecnica aprirà la strada

anche alla cura di malattie molto più comuni.

«Altri benefici per i malati di patologie rare» continua Dallapiccola «stanno arrivando dalla chirurgia, che può intervenire su molte malformazioni, o da interventi come il trapianto di midollo, grazie al quale si guariscono anche l'80 per cento delle leucemie infantili e molti casi di talassemia. Senza contare che le moderne terapie riabilitative hanno modificato la storia di molte persone

La onlus Parent Project ha finanziato la ricerca su un farmaco che ora viene sperimentato

■ SELPRESS ■
www.selpress.com



VALERIA 27 anni

A 9 anni le è stata diagnosticata la Cidp: **Polineuropatia** cronica infiammatoria demielinizante, una patologia degenerativa che riduce la capacità motoria, e che i farmaci possono stabilizzare



DAVIDE 15 anni

La sindrome di **Williams** colpisce un nato su 20 mila. Grazie all'associazione dei genitori Aisw negli ospedali sono sorti centri di eccellenza per la riabilitazione. Davide oggi va a scuola e gioca a pallone come i coetanei

con disabilità intellettiva e motoria».

Proprio la riabilitazione è spesso il «bersaglio» dall'associazionismo. «Mio figlio Davide soffre di sindrome di Williams, una malattia genetica che colpisce un bambino su 20 mila e porta, fra l'altro, a ritardo psicomotorio» racconta Annalisa Scopinaro. «Fino a qualche decennio fa il suo destino sarebbe stato quello di rimanere confinato in casa o in un istituto. Davide invece va a scuola, gira in bicicletta, gioca a pallone, come gli altri quindicenni. A cambiare tutto sono state le famiglie raccolte nell'Aisw, l'associazione per questa malattia. L'Aisw non solo ha spinto per la creazione di centri di eccellenza negli ospedali di varie regioni in cui i nostri bambini hanno trovato chi poteva seguirli al meglio, ma ha anche fatto sì che la loro riabilitazione psicomotoria fosse affidata a un centro specializzato nella sindrome di Williams, quello di Elena Benvenuti, e ai professionisti da lei formati, che hanno così potuto sperimentare sui nostri figli procedure ad hoc, accumulando un'esperienza che sarebbe stata altrimenti dispersa. Sì, in un certo senso abbiamo usato i nostri figli come «cavie», perché chi soffre di sindrome di Williams sia curato sempre meglio. E i risultati sono già

arrivati: quelli che oggi vanno alle elementari, per esempio, riescono a scrivere in corsivo, mentre Davide usa solo lo stampatello. Sembra una piccola cosa, ma per noi è enorme».

La particolare condizione dei «malati rari» dà origine anche a un fenomeno particolare, quello delle cure ideate dalle famiglie. Il caso più noto è quello dell'Olio di Lorenzo, un mix di acidi grassi inventato negli anni 80 dalla famiglia Odone per curare il figlio affetto da adrenoleucodistrofia, una patologia in cui l'impossibilità di digerire gli acidi grassi a catena lunga porta alla distruzione del rivestimento dei collegamenti fra neuroni. Allora la malattia concedeva solo pochi anni di vita, ma gli Odone, improvvisandosi biochimici, arrivarono a creare un olio composto solo di acidi grassi a catena corta, in grado di alleviare i sintomi del figlio e far sì che sopravvivesse molto al di là delle previsioni dei medici. Versioni moderne dell'olio di Lorenzo sono ancora usate come mezzo di prevenzione dei danni della malattia.

Qualcosa del genere ha fatto oggi Fabio Gorrasi, papà di Roberta, una bambina pugliese di 4 anni, sofferente di Sma, l'atrofia muscolare spinale, che lascia chi ne soffre

con la forza muscolare di un lattante.

«La protesì standard per aiutarla a stare seduta era rigida e scomoda» spiega Fabio. «Con l'aiuto di Roberta ho pensato a come modificarla, rendendola più comoda. E il risultato è stato così buono che Politecnico di Bari e Istituto Sant'Anna di Pisa hanno assegnato due borse di studio affinché degli ingegneri perfezionino la nostra soluzione».

«Le cose andrebbero però meglio se le regioni italiane si decidessero, come richiesto dall'Europa, a identificare i propri centri di eccellenza per la cura di queste patologie» conclude Dallapiccola. «Oggi i malati si trovano di fronte a una Babele di indirizzi, mentre i centri di vera eccellenza sono circa duecento. Non indicarli chiaramente ci espone al rischio di essere esclusi dalle future reti europee e di finire così per esportare inutilmente malati e risorse, invece di accoglierli nelle nostre strutture».

Alex Saragosa