

LA LETTERA DI 65 ASSOCIAZIONI

Malati rari, l'appello al governo

Le famiglie chiedono nuovi test neonatali
Il dibattito sullo screening per la Sma
Le scelte delle Regioni per la prevenzione
Ostacoli sul lavoro per 7 persone su 10
«Servono misure di aiuto per i caregiver»

di Chiara Daina

Nascere con una malattia rara (per «rara» si intende che colpisce non più di 5 persone ogni 10mila) significa spesso avere una vita difficile. Gli effetti che provoca possono essere gravi, invalidanti, persino letali nell'infanzia. «Non c'è più tempo da perdere: bisogna allargare gli screening neonatali alla lista di patologie rare per cui esistono già delle terapie efficaci in grado di salvare la vita o di impedire che il neonato vada incontro a pesanti disabilità»: è l'appello che 65 associazioni di malati rari e familiari hanno rivolto con una lettera alla presidente del Consiglio e al ministro della Salute per chiedere al più presto un decreto di aggiornamento del pacchetto nazionale dei test neonatali obbligatori offerti dalla sanità pubblica con l'inserimento delle dieci patologie rare ritenute ammissibili allo screening dal gruppo di esperti dello stesso Ministero. Malattie che se ricercate alla nascita grazie ai farmaci disponibili possono essere curate.

«Finora nessuno ci ha risposto» dichiara Stefania Tobaldini, presidente dell'Associazione italiana Anderson-Fabry, promotrice dell'appello. Il Ministero della Salute fa sapere al *Corriere* di aver proposto un emendamento al decreto Milleproroghe - al vaglio del ministero dell'Economia: se dovesse passare verrebbe votato la prossima settimana alla Camera - per anticipare intanto l'entrata in vigore dello screening per la Sma, l'atrofia muscolare spinale, una delle nuove patologie candidate al test neonatale (le altre sono le immunodeficienze

congenite severe e le malattie da accumulo lisosomiale). «La Legge di Bilancio 2019 aveva stabilito che l'elenco di patologie da sottoporre a screening neonatale fosse revisionato almeno ogni 2 anni, ma nonostante le nostre tante sollecitazioni stiamo scon-

tando un drammatico ritardo», denuncia Tobaldini. Gli screening consistono in un prelievo di sangue nelle prime 48-72 ore di vita del bambino per identificare la malattia prima della comparsa dei sintomi: «Non sono una spesa ma un investimento che evita un domani di girare alla cieca in cerca di una diagnosi, sprecando del tempo in visite ed esami inutili, e di rischiare gravi danni». Giancarlo La Marca, responsabile del laboratorio di screening neonatale dell'ospedale pediatrico Meyer di Firenze, che fa parte del gruppo di lavoro ministeriale, chiarisce che «individuare il disturbo alla nascita consente di intervenire subito e in modo mirato per rallentare la patologia, migliorare la qualità di vita e in alcuni casi persino guarire».

Oggi in tutte le regioni sono



**Giocare d'anticipo
Con un prelievo
di sangue nelle prime
48-72 ore di vita si può
identificare la malattia**

erogati gratuitamente ai nuovi nati gli esami per la diagno-

si precoce di 49 **malattie rare** congenite (lo spettro più ampio a livello europeo), per la maggior parte di tipo metabolico. In attesa del decreto di aggiornamento, secondo l'**Osservatorio malattie rare**, circa metà delle Regioni (Abruzzo, Campania, Friuli Venezia Giulia, Lazio, Lombardia, Veneto, Liguria, Puglia, Piemonte, Valle d'Aosta, Toscana, Province di Trento e Bolzano) si è attrezzata per fornire a proprie spese lo screening per la Sma. «Bambini che prima non arrivavano a due anni oggi sopravvivono e possono sedersi e anche

camminare grazie a una terapia genica che corregge il gene difettoso», spiega La Marca. «Un diritto che resta negato però in metà del Paese. E ancora meno - incalza la direttrice dell'Osservatorio Ilaria Ciancaleoni - sono le Regioni che in autonomia riescono a offrire i test per la malattia di Fabry e di Gaucher».

L'indagine

Una recente survey dell'Osservatorio (condotta su oltre 400 associazioni) ha messo in luce le principali difficoltà che affrontano le persone con una malattia rara e i loro parenti. Quasi il 70% delle famiglie lamenta disagi per aver dovuto lasciare o ridurre il lavoro per prendersi cura del malato e spesso pagare di tasca propria alcuni servizi, come psicologo, fisioterapista e supporto a domicilio. Circa il 20% dei pazienti più giovani afferma di aver avuto problemi nel proseguire gli studi e il 44% degli adulti ha dovuto diminuire il lavoro o rinunciarvi, o non ne



I numeri

Solo in Europa ci sono 900 associazioni di pazienti affetti da una malattia rara osservatoriomalattie.it



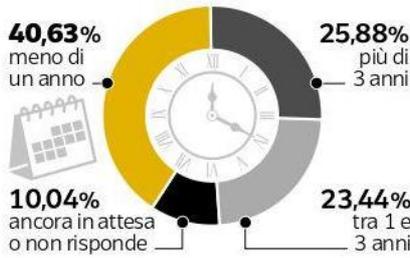
ha trovato uno adatto alle sue condizioni. Più di una persona su 3 evidenzia una carenza di figure professionali (come lo psicologo) nella presa in carico e criticità nell'accesso a terapie, bonus e aiuti economici. Un altro 30% ha riscontrato ostacoli nel riconoscimento dell'invalidità civile e della legge 104. Si aggiungono il disagio nel muoversi a causa delle barriere architettoniche (28%) e le difficoltà a ottenere l'esenzione dal ticket per visite ed esami (27%) e i permessi lavorativi (17%). «Riteniamo prioritarie - conclude Anita Pallara, presidente dell'associazione Famiglie Sma - le misure di sostegno per i caregiver familiari e l'assistenza alla persona per frequentare spazi pubblici e avere una vita sociale: chi ha una malattia rara non può essere considerato solo un paziente e non ha bisogno solo sanitari».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

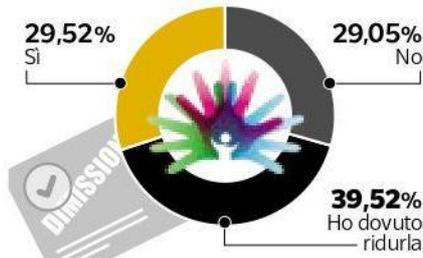
LA MAPPA DELLE DIFFICOLTÀ

(indagine su 1105 tra pazienti, caregiver e rappresentanti di Associazioni)

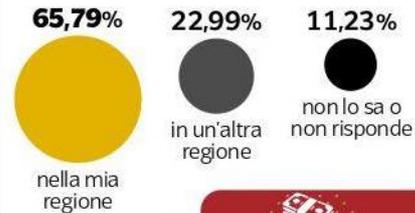
DOPO QUANTO TEMPO DAL PRIMO SOSPETTO È STATA FATTA LA DIAGNOSI



HAI DOVUTO RINUNCIARE AL LAVORO PER ASSISTERE COME CAREGIVER UNA PERSONA CON MALATTIA RARA?



DOVE È STATA FATTA LA DIAGNOSI



LUOGHI DI CURA



107.000 €
«Costo» medio annuo per ogni persona con malattia rara

MAGGIORI DIFFICOLTÀ IN RELAZIONE

(in percentuale)

...AI DIRITTI



...ALL'ASSISTENZA



Fonte: VII Rapporto dell'Osservatorio malattie rare

CdS