

MEDICINA E RICERCA

Malattie rare, riflettori su ricerca e narrazione

di *Barbara Gobbi*



Malati rari, anno 2017. Potrebbe essere l'anno della svolta. Perché le premesse ci sono tutte. I nuovi Livelli essenziali di assistenza che “aprono” a 110 nuove patologie. Un nuovo, si spera più efficace, Piano nazionale da mettere in cantiere. Una ricerca che già tanto dà - 71 farmaci orfani in Italia, di cui 68 rimborsabili - ma che molto di più promette di fruttare... Basti pensare che una sperimentazione su quattro autorizzate nel 2015 è nel campo delle patologie orfane. La giornata mondiale delle malattie rare del 28 febbraio, celebrata oggi in Parlamento, al di là delle dichiarazioni di rito è un'occasione d'oro per centrare l'obiettivo prioritario: creare sinergie che consentano a ciascuno di andare oltre il proprio ambito. Non essere solo pazienti, ma anche protagonisti e coautori di cure di qualità. Non essere solo ricercatori, ma anche fautori di reti e di sinergie interregionali e sovranazionali. Non essere solo imprese, ma anche soggetti promotori di un'assistenza innovativa. Sostenibile ed equa. I malati rari

ci guardano. E a loro guarda tutto il nostro Ssn. Sono il paradigma di un servizio pubblico capace di dare risposte.

La ricerca è tra le prime sfide e alla ricerca, quest'anno, è dedicata la Giornata. Perché "Con la ricerca le possibilità sono infinite", recita lo slogan 2017. A tracciare la strada oggi, per l'Italia, insieme alla Federazione italiana malattie rare Onlus - Uniamo, è l'Istituto superiore di Sanità. La direttrice del Centro nazionale malattie rare Iss ricorda l'importanza della prevenzione, ma anche di azioni che consentano di «continuare ad investire sui meccanismi patogenetici delle malattie, capire bene quali sono le basi molecolari, ma soprattutto sapere che l'80% di queste 8mila malattie sono ancora tutte da studiare e che il 30% della totalità sono addirittura senza nome. Quindi ci sono pazienti con segni e sintomi ma senza un nome della propria malattia; questo significa che sono colpiti da una malattia nuova o mai descritta, oppure sono affetti da una patologia che anche i medici più esperti non riescono a classificare». Le malattie rare - ricordano ancora dall'Iss - sono numerosissime: l'Oms parla di circa 7mila-8mila malattie diverse che colpiscono tutti gli organi e i sistemi dell'organismo umano. L'80% è su base genetica, mentre il 20% è su fattori diversi, anche ambientali. Questo vuol dire che molte patologie possono essere prevenute ed è quindi importante investire in ricerca scientifica, di base e traslazionale, ma anche sulla prevenzione primaria (un esempio è l'assunzione di acido folico prima della gravidanza) oppure in prevenzione secondaria (effettuando per esempio gli screening neonatali sui bambini appena nati per prevenire le patologie metaboliche rare).

Oggi si è svolta anche la premiazione del concorso "Il volo di Pegaso", giunto alla IX edizione, realizzata in collaborazione con l'Associazione senza scopo di lucro MatEr-Movie, Art, Technologies & Research e il patrocinio del Ministero dei Beni e delle Attività Culturali e del Turismo. «Il concorso è importantissimo - ha commentato il presidente Iss Walter Ricciardi - perché attraverso la narrazione, noi riusciamo a far partecipare attivamente i pazienti affetti da malattie rare e a metterli al centro dell'attenzione.

«Sono qui - ha aggiunto Ricciardi - per confermare l'impegno dell'Istituto superiore di sanità su questa problematica che può essere affrontata soltanto insieme, quindi istituzioni, ricercatori, medici, famiglie, strutture pubbliche e private, perché da soli sulle malattie rare non si ottiene nessun risultato. Il problema riguarda pochi malati per ogni singola patologia, però quando poi si sommano cominciano a diventare migliaia di persone che hanno bisogno di non essere lasciati soli».