

Report Symposium “Le Malattie Rare incontrano gli Operatori Sanitari

“Un Forum Attivo di Confronto e Azioni sulle Politiche delle Malattie Rare nella Regione Toscana, Regione Lombardia, Centro Nazionale Malattie Rare/Istituto Superiore di Sanità e Istituto Ricerche Farmacologiche “Mario Negri”, promosso dall’Associazione Amici di Francesca, Cortona,AR 21 Aprile 2012)”

Si è svolto a Cortona Sabato 21 Aprile 2012 presso il Centro Convegni Sant’Agostino un importante Symposium sulle Malattie Rare organizzato dall’Associazione Amici di Francesca (www.amicidifrancesca.it) e con il coordinamento e la partecipazione del prof. Silvio Garattini, Istituto Ricerche Farmacologiche “Mario Negri”(<http://villacamozi.marionegri.it> ; www.marionegri.it) che ha presieduto i lavori del Symposium.

La giornata di studio è stata aperta da Luciano Pellegrini, Presidente dell’Associazione Amici di Francesca che ha messo in evidenza la principale missione dell’associazione basata essenzialmente al sostegno, assistenza e aiuto del malato in difficoltà e in particolare diretto alle persone e famiglie coinvolte nelle Malattie Rare. Facendo presente che nel solo anno 2011 il Centro di Ascolto dell’associazione ha dato risposte a 540 richieste di aiuto impiegando energie e risorse a beneficio di tutta la comunità. Il Symposium dopo i saluti delle autorità regionali, locali, il Presidente Ordine dei Medici di Arezzo, Dr. Lorenzo Droandi e il Coordinatore Medico “Amici di Francesca” ONLUS, Dr. Luciano Sabadini, ha iniziato ad affrontare i temi programmati con l’introduzione e coordinamento del Prof. Silvio Garattini. Nella Prima Sessione sono stati affrontati gli aspetti generali di politica sanitaria pubblica a livello regionale, nazionale e europea sulle Malattie Rare. Il Dr. Enrico Desideri, Direttore Generale ASL 8 di Arezzo ha messo in evidenza l’importanza di aver costituito una rete regionale dei Centri di Riferimento accreditati per Malattie Rare. Questa rete regionale sarà uno strumento essenziale per dare risposte ai bisogni della nostra popolazione. ASL 8 di Arezzo grazie all’impegno personale del Dr. Enrico Desideri e della sua struttura costituisce un solido punto di riferimento e di ascolto per rispondere e affrontare i bisogni delle persone affette da Malattie Rare.

La Dr. Domenica Taruscio, Direttore Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR)/Istituto Superiore di Sanità (ISS) ha descritto l'enorme attività di lavoro che sta portando avanti il CNMR/ISS di Roma con il finanziamento di importanti progetti Europei sulle politiche delle Malattie Rare coordinati dal CNMR/ISS: es. EUROPLAN (progetto EU/DG SANCO per far approvare in ogni Stato Membro un Piano Nazionale di Azioni politiche per le Malattie Rare); EPIRARE (progetto EU/DG SANCO per costruire una piattaforma europea per i registri sulle Malattie Rare); R. A livello nazionale continua l'impegno nell'attività sul Registro Nazionale Malattie Rare con la raccolta e procedura di validità dei dati trasmessi al CNMR (www.iss.it/cnmr/).

Il Dr. Fabrizio Bianchi, Responsabile Registro Toscano Malattie Rare (RTMR) presso Fondazione CNR/Regione Toscana "G. Monasterio"(www.ftgm.it) ha presentato l'attività del Registro Toscano Malattie Rare (RTMR) che ha registrato al momento oltre 20.000 casi riferiti a 420 malattie rare presenti nella Regione Toscana. Il RTMR (<https://registripatologia.ftgm.it/rtmr/servlet/BMServletAllFrame>; www.rtmr.it) rappresenta un indispensabile e efficace strumento di programmazione di sanità pubblica per malattie rare (MR) in quanto riesce a fornire dati reali e di previsione sull'incidenza e prevalenza sulle MR utili per la ricerca, per la programmazione di interventi di sanità pubblica e per i pazienti.

Il punto di vista dei pazienti e i loro bisogni sono stati presentati dal Dr. Silvano Pucci, presidente del Forum delle Associazioni Toscane Malattie Rare. Pur nella grande varietà delle manifestazioni Oltre 60 Associazioni Toscane di Malattie Rare si sono alleate per costituire un Forum di Associazioni di Pazienti, riconosciuto legalmente mediante delibera della Regione Toscana come organo consultivo sulle Malattie Rare presso l'Assessorato Diritto alla Salute. Il Dr. Silvano Pucci ha sottolineato le frequenti gravi difficoltà nella diagnosi, che comportano spesso dei ritardi di divari anni fra esordio della malattia e inquadramento diagnostico, con le ovvie conseguenze fisiche, sociali e economiche sul paziente e la famiglia. Questo ritardo diagnostico potrà essere ridotto o superato solo utilizzando le reti regionali, interregionali e nazionali di esperti professionisti e dei centri di riferimento regionali accreditati che devono condividere esperienza e conoscenze sulle diverse malattie rare presenti nella Regione Toscana.

Un valido supporto alle famiglie e persone affette può venire dai rispettivi Call Center del Volontariato e, come ha sottolineato la dottoressa Erica Daina dell'Istituto Mario Negri, con una migliore utilizzazione delle rispettive reti regionali

e nazionale che dovrebbero collaborare e interagire più attivamente per stabilire comuni percorsi diagnostici terapeutici e assistenziale utilizzando efficacemente le scarse risorse al momento disponibili

Un altro argomento prioritario del Simposio è stata la tematica dei Farmaci Orfani: farmaci utili o indispensabili per la cura di queste malattie, ma che presentano un mercato molto ristretto, e quindi non remunerativi per le industrie farmaceutiche, che difficilmente si impegnano nella ricerca e nella produzione, senza la disponibilità di incentivi per lo sviluppo. Il Regolamento Europeo sui Prodotti Medicinali Orfani n.141 del 2000 stabilisce incentivi per lo sviluppo basati principalmente sul diritto di esclusività per il commercio. Tuttavia i risultati di questa politica non sono ancora soddisfacenti: su circa 800 prodotti medicinali che hanno ricevuto la designazione di farmaco orfano solo 63 sono riusciti a raggiungere il mercato e essere disponibili per i pazienti. Inoltre, come ha sottolineato il Dr. Vittorio Bertelé dell'Istituto Mario Negri, il reale valore clinico di alcuni di tali farmaci è incerto, e i costi sono esorbitanti. Il problema va affrontato a livello politico e con accordi commerciali, ed eventualmente rendendo più restrittiva la stessa definizione di Malattia Rara, in modo che le risorse disponibili possano essere allocate nel modo più appropriato.

Il simposio ha poi approfondito specifici aspetti clinici delle malattie rare, valendosi delle relazioni di esperti: la Dr.ssa Maria Alice Donati del Meyer di Firenze per le Malattie Rare Metaboliche e Muscolari, la Dr.ssa Rossella Neri del Dip. di Reumatologia di Pisa per le Malattie Rare di interesse reumatologico, il Dr. Maurizio Aricò del Meyer per la Oncoematologia Pediatrica, il Dr. Ernesto Burgio dell'ISDE(International Society of Doctor for the Enviroment) di Arezzo per la Programmazione Fetale e le Malattie Rare, la Dr.ssa Maria Teresa Dotti della Neurologia di Siena per le Malattie Neurologiche, il prof. Pier Mannuccio Mannucci, Direttore Scientifico della Fondazione IRCCS Ca' Granda di Milano per le Malattie Rare della Coagulazione.

Il Prof. Silvio Garattini ha chiuso il Simposio con delle importanti considerazioni finali:

- Le malattie rare costituiscono una priorità di intervento nella sanità pubblica a livello dell'Unione Europea e dei Stati Membri. Molti interventi e azioni sono in atto nei diversi paesi dell'UE che hanno sensibilizzato l'opinione pubblica a favore delle popolazioni affette da queste patologie. Ma molto è rimasto incompiuto.

- Riguardo alla legislazione sulle malattie rare e farmaci orfani risulta incompiuta una politica generale di sostegno alla ricerca e sviluppo dei farmaci orfani, mancanza di incentivi per la detassazione dei costi per la ricerca
- Le Malattie Rare sono oltre 6000 è sarà veramente ambizioso riuscire a trovare un nuovo trattamento terapeutico per ogni patologia, una politica tangibile dovrebbe essere indirizzata soprattutto alla ricerca di strumenti efficaci per l'integrazione degli aspetti terapeutici e sociali di ogni singola o gruppi affini di Malattie Rare.

Un ringraziamento finale a tutti i partecipanti è stato rivolto dal Dr. Mauro Leoni, Direttore Organizzativo "Amici di Francesca" ONLUS che messo in risalto non solo il notevole lavoro organizzativo svolto dall'associazione ma soprattutto di essere riuscita a far dialogare esperti del settore con le parti interessate al fine di sviluppare azioni comuni di intervento tra le Regioni a beneficio dei pazienti e della società.