

SALUTE Le iniziative di Palazzo Valentini in aiuto dei pazienti e dei loro familiari

Malattie rare: sportelli e reti assistenziali

Hanno tutti nomi notevolmente complessi, in media colpiscono un individuo su 10.000, ma quando si manifestano possono portare sintomi così gravi e deleteri da portare il paziente anche alla morte precoce. Sono le malattie rare, per le quali si arriva ad una diagnosi con molta difficoltà e di rado esiste una cura appropriata. L'Organizzazione mondiale della Sanità (Oms) ne ha contate 6.000, di natura principalmente genetica, però quelle riconosciute in Italia come le più gravi sono 581, e hanno diritto all'esenzione totale dei farmaci. I pazienti accertati a Roma e provincia sono poco più di 1.000, tuttavia le proiezioni delle stime indicano diverse migliaia di persone, che alle prese spesso con mali sconosciuti al mondo della sanità generica, soffrono di disturbi invalidanti non sempre, però, inseribili nelle procedure standard per i sostegni socio-sanitari. Per questi malati e le loro famiglie, sulle quali ricade l'onere più gravoso di provvedere alle diverse necessità, la Provincia di Roma ha istituito il Polo Provinciale per le Malattie Rare costituito da due sportelli attivi: a Palombara Sabina per l'Asl Rm/G, che comprende i comuni ad est di Roma e a Ciampino, per l'Asl Rm/H dei Castelli Romani e del litorale adiacente, mentre in ottobre entrerà in attività il terzo, a Ladispoli che servirà l'Asl Rm/F a nord della Capitale. Il progetto è a cura dell'assessorato alle politiche sociali e per la famiglia della Provincia di Roma ed attuato dall'Istituto Psicoanalitico per le ricerche sociali.

«Per gli affetti di malattie rare e i loro familiari ha commentato l'assessore alle politiche sociali Claudio Cecchini durante l'incontro con le associazioni dei familiari che si è tenuto giovedì a Valentini —, è indispensabile una rete di sostegno socio-sanitaria e aggiornare continuamente le informazioni sulle possibili diagnosi e cure delle patologie. Per questo abbiamo realizzato nella provincia di Roma due sportelli ed ora il terzo, tutti tenuti da specialisti in grado di fornire consulenza sia alle famiglie che alle strutture sanitarie locali. Il compito della Provincia non è quello di istituire nuovi poli sanitari, ma di contribuire a mettere in rete le risorse esistenti».

L'iniziativa sorse su richiesta di alcune associazioni familiari che denunciavano la mancanza di conoscenza di tali patologie e dei disagi da esse comportate

soprattutto da parte delle istituzioni locali che, di conseguenza, non erano in grado di provvedere alla tutela dei malati. Nella città di Roma, grazie ai numerosi poli di eccellenza e ad una maggiore concentrazione di associazioni volontarie, le difficoltà possono essere in parte arginate, mentre nei comuni più piccoli, esse diventano vere e propri ostacoli.

Il problema, infatti, nasce prima di tutto dalla nebulosa delle incertezze diagnostiche che si crea attorno ai sintomi di questi malati. Ogni affezione reca infatti svariate sindromi che, senza l'analisi di un centro specialistico, possono essere confuse con altre malattie. Fra queste vi è la malattia da Accumulo Lisosomiale che causa l'incapacità crescente di somatizzare sostanze come colesterolo e le sfingomielinasi, un enzima cellulare. Tali sostanze accumulano nel cervello e nei polmoni risultando letali se in età infantile. Oppure vi sono diverse sclerosi come quella laterale Amiotrofica che colpisce i neuroni motori del cervello, ed induce alla paralisi progressiva prima dei muscoli volontari e poi degli involontari, lasciando però le capacità intellettive intatte. L'intero decorso della malattia letale va dai 2 ai 5-6 anni. E poi ancora la Sindrome Nefrosica che fra le altri sintomi porta a gravi insufficienze renali, diverse distrofie che colpiscono numerosi organi o le particolari specie di emofilie.

I pazienti incominciano così un lungo pellegrinaggio fra presidi sanitari e professionisti che può durare anche anni prima di incontrare uno specialista esperto nel campo. Successivamente insorgono anche gli ostacoli nell'iter terapeutico dovuti alla mancanza di farmaci specifici che inevitabilmente porta ad un uso massiccio di medicinali palliativi quasi tutti della fascia C e quindi a carico del paziente. Solo per le diagnosi accertate esistono degli esoneri, ma occorre individuare l'assistenza sanitaria più idonea.

Ciononostante, le difficoltà maggiori incontrate dai familiari si concentrano soprattutto nella carenza di assistenza socio-sanitaria e le richieste più comuni riguardano le forme di sostegno domiciliare e l'accesso ai canali che difendono il diritto alla salute.

«Molte di queste malattie sono a carattere cronico — ha sottolineato Pietro De Santis responsabile del polo provin-

ciale per le malattie rare —. Possono portare serie forme di invalidità e nei casi più gravi essere anche mortali. La scarsa informazione e il numero esiguo di casi accertati creano pazienti senza diagnosi che, non curati propriamente, peggiorano in modo rapido. Le cure vengono somministrate con tentativi, e poiché spesso sono sotto continuo studio da parte degli specialisti non sempre escono nei dati epidemiologici della Regione. Inoltre, gli stessi dottori delle Asl non conoscono le normative che tutelano questi malati e per tale motivo è essenziale una corretta informazione e consulenza ai presidi ospedalieri. Data la complessità dei casi, difficilmente un piccolo comune è in grado di provvedere da solo, e pertanto è importante includere queste problematiche nei piani di zona, i progetti annuali che i distretti provinciali composti da più comuni propongono in materia socio-sanitaria. Da quando sono aperti gli sportelli abbiamo affrontato 200 casi, e le esigenze principali si concentravano sull'assistenza domiciliare e il sostegno per il diritto allo studio dei bambini».

I compiti di questi sportelli dunque sono quelli di accogliere le richieste dei cittadini, metterli in condizione di rivolgersi ad un centro accreditato riconosciuto, ricorrendo se è necessario anche all'estero, e collegare i familiari con le associazioni di riferimento, dalle quali possono trarre informazioni importanti sui diritti e sulle opportunità di aiuto. Gli sportelli quindi creano una rete fra medici di base, pediatri, farmacisti, assistenti sociali, responsabili Asl e dei servizi territoriali.

RITA DIETRICH