

28
febbraio
2022

Giornata Mondiale delle Malattie Rare

28 febbraio, Giornata Mondiale delle Malattie Rare: noi ci siamo!

“Ogni vita umana è unica, e se la malattia è rara o rarissima, prima ancora è la vita ad esserlo” (Papa Francesco).

Sono definite malattie rare perché ognuna di esse interessa non più di 5 individui ogni 10mila, ma se ne conoscono tra le 7mila e le 8mila e probabilmente ne esistono anche di più: grazie alle nuove tecnologie di laboratorio, infatti, si riscontrano nuove patologie correlate ad anomalie genetiche non segnalate in precedenza. Basti pensare che ce ne sono alcune così rare i cui casi al mondo si contano sulle dita delle mani e che a fatica si riesce a dare una definizione diagnostica unica (e quindi semplicemente il nome alla malattia). Infine, si manifestano a qualunque età, dal periodo neonatale all'età adulta; in alcuni casi capita di fare diagnosi di malattia genetica ereditaria in un neonato che manifesta alcuni sintomi e dal bimbo risalire alla malattia del genitore, che la manifesta in maniera molto lieve.

L'IRCCS Medea di Bosisio nel 2018 ha avuto **860 pazienti ricoverati con diagnosi di “malattia rara”**.

La diagnosi, dalla clinica al laboratorio

La capacità diagnostica è molto migliorata negli ultimi anni, grazie anche a tecniche di sequenziamento del genoma di nuova generazione (NGS-Next generation sequencing): **se fino ad una decina di anni fa si faceva un'ipotesi diagnostica ben precisa e si cercava il laboratorio (magari quell'unico laboratorio nel raggio di centinaia di km!) in grado di analizzare il presunto gene responsabile della patologia (analisi che poteva richiedere anche 1 o 2 anni), oggi ci sono apparecchiature in grado di analizzare in poche settimane fino a circa 6.000 geni.**

Le analisi genetiche – anche se purtroppo i costi sono ancora molto elevati – vengono sempre più richieste: **“C'è stato un boom di sequenziamento genetico di nuova generazione ma, attenzione, non dobbiamo rischiare di non guardare più il paziente”, sottolinea la Dott.ssa Grazia D'Angelo** Responsabile dell'Unità di Riabilitazione della Malattie Neuromuscolari e referente del Presidio della Malattie Rare dell'IRCCS Medea di Bosisio Parini: “prima ci deve essere la valutazione clinica, che rimane essenziale, per lo meno per un orientamento delle indagini genetiche. Una volta pervenuto il referto dell'indagine genetica, è indispensabile effettuare una rivalutazione clinica del paziente, per interpretare l'esito del test genetico e verificare se effettivamente ciò che è stato segnalato dal laboratorio spiega le caratteristiche cliniche del paziente”. Quest'ultimo momento, che coinvolge la famiglia e il paziente, è definito Counselling genetico e presso il Medea di Bosisio Parini è effettuato dalla genetista Susan Marelli.

L'esordio, dall'età pediatrica a quella adulta

Circa il 70% delle malattie rare interessano l'età pediatrica: si tratta per lo più di sindromi malformative. “Presso il nostro reparto ci prendiamo carico delle malattie congenite dell'età neonatale e pediatrica, come i quadri malformativi con coinvolgimento esclusivamente o prevalentemente del sistema nervoso centrale, le patologie che oltre ad essere caratterizzate da ritardo neuropsicomotorio/disabilità intellettiva coinvolgono anche altri organi come lo scheletro o il cuore o portano a gravi forme di epilessia” spiega la dottoressa Marelli.

Il quadro è estremamente variegato: si va dalle sindromi di Rett e Angelman (conosciute da molto tempo), caratterizzate dalla progressione verso una disabilità intellettiva molto grave con assenza pressochè completa del linguaggio, difficoltà alla deambulazione autonoma ed epilessia in assenza di malformazioni importanti, alle sindromi del gruppo Noonan-Noonan like, in cui il quadro neuropsichico non è peggiorativo, la disabilità intellettiva è solitamente meno grave, ma c'è un interessamento scheletrico e cardiaco richiedente comunque un attento follow-up, a sindromi plurimalformative ancora senza un nome o una causa. Alla base delle caratteristiche cliniche presenti nei bambini che seguiamo abbiamo identificato cromosomopatie (alterazioni nei cromosomi – porzioni di cromosoma in eccesso o in difetto, spesso di dimensioni piccolissime e diagnosticabili soltanto con le tecniche di citogenetica molecolare sviluppatasi ed entrate nella routine soltanto negli ultimi anni), oppure mutazioni in geni noti (identificate con le recentissime tecniche NGS). Purtroppo però – ancora in troppi casi! – le attuali conoscenze e metodiche di laboratorio non ci hanno permesso di identificarne la causa.

La ricerca va comunque sempre avanti, anche con l'aiuto delle famiglie e di collaborazioni attive con altri Centri italiani ed estere.

28
febbraio
2022

Giornata Mondiale delle Malattie Rare

Ci sono poi le malattie rare neurodegenerative che possono esordire dall'età neonatale all'età adulta, che coinvolgono il muscolo, il nervo ed il sistema nervoso centrale: "presso l'Unità delle Malattie Neuromuscolari facciamo diagnosi e presa in carico lungo tutto il corso della vita dei pazienti, in particolar modo di soggetti affetti da distrofie muscolari (soprattutto Distrofia Muscolare di Duchenne, distrofie miotoniche, distrofie muscolari congenite, distrofie dei cingoli e distrofie facio scapolo omerali), di Amiotrofia Spinale (SMA); delle miopatie congenite, delle neuropatie ereditarie, delle malattie spinocerebellari e dell'ampia famiglia delle paraparesi spastiche: su queste ultime il nostro laboratorio di biologia molecolare è leader nella diagnostica da una decina d'anni a questa parte", sottolinea la dottoressa D'Angelo.

La presa in carico a 360°

Oltre all'aspetto diagnostico, il tentativo del Medea è una presa in carico globale del paziente, sia bambino che giovane adulto, in tutti gli aspetti che la malattia rara porta con sé: "se abbiamo un quadro dismorfologico con ritardo mentale e del linguaggio, gli step sono quelli di valutare le competenze, conoscere i vari organi coinvolti (per es possono esserci anomalie visive e uditive) e, laddove è possibile, proporre un percorso riabilitativo presso uno dei centri LNF, coinvolgendo anche il territorio, le uopnia etc. Il nostro tentativo è una presa in carico a 360° gradi, anche psicologica, educativa e della famiglia" spiegano le dottoresse.

Nuove terapie farmacologiche per la SMA

Anche la ricerca in ambito farmacologico sta compiendo passi importanti. Per esempio, la SMA oggi ha una terapia genica che ha fatto cambiare la storia della malattia: se fino ad una decina di anni fa i bambini che nascevano con una amiotrofia spinale di tipo 1 non uscivano dalla terapia intensiva neonatale e morivano tra il primo e il secondo anno di vita per problematiche respiratorie e cardiache, oggi questi bambini hanno acquisito una certa autonomia, non sono indissolubilmente legati ad un ventilatore, conducono una vita simile a quella dei coetanei, vanno a scuola e partecipano in maniera attiva a diverse attività ricreative: "si tratta di terapie "geniche", in alcuni casi fatte da iniezioni intratecali, in altri (più recenti) di terapie assunte per bocca, autorizzate secondo modalità specifiche di monitoraggio clinico e di dispensazione da parte di centri di riferimento e supportate dal Sistema Sanitario nazionale", precisa la dottoressa D'Angelo.

Tra i centri autorizzati alla prescrizione, il Polo di Brindisi (che ha partecipato alla sperimentazione del farmaco) e quello di Bosisio Parini, entrambi Presidi regionali per le Atrofie Muscolari Spinali.

La vita con la malattia rara: il medico, il bambino ed i genitori

Il lavoro dell'IRCCS Medea è proprio quello di accompagnare i bambini/pazienti e le famiglie lungo tutto il percorso della vita con "la malattia rara". **Il lavoro del medico deve essere sempre legato ad un'alleanza con il paziente/bambino e con la famiglia** ma non solo.

Il supporto di educatori e psicologi è indispensabile in ogni step della malattia ed il contatto con la scuola è importantissimo per garantire comprensione delle problematiche cliniche e per condividere le difficoltà e garantire la migliore integrazione possibile.

I bambini spesso maturano gli step della malattia meglio dei genitori

Spesso sono molto più bravi i bambini ad accettare la malattia rispetto ai genitori. Per esempio, nella distrofia di Duchenne, il genitore si trova ad affrontare un percorso difficile: il bimbo nasce sano, bello, impara a camminare e accenna anche a correre e poi, verso i 4 o 5 anni, inizia a manifestare fatica.

La diagnosi è rapida e purtroppo nel 70% dei casi porta con sé anche la diagnosi di una madre portatrice della mutazione: "nonostante le terapie ad un certo punto questi bimbi non ce la fanno più a camminare e succede molto spesso che il bambino chieda la carrozzina prima della mamma o del papà, perché per lui la carrozzina è un mezzo per poter stare con gli altri. Senza carrozzina all'intervallo a scuola deve stare seduto e guardare i compagni, con la carrozzina si butta nella mischia, gioca e si sente più partecipe" conclude la dottoressa D'Angelo.



28
febbraio
2022

Giornata Mondiale delle Malattie Rare

Diagnosi, cura, assistenza, inclusione, pari opportunità: c'è ancora molto da fare

La Giornata delle malattie rare è certamente il momento più importante per sensibilizzare le persone comuni e addetti ai lavori, affinché si impegnino per migliorare le condizioni di vita delle persone e delle famiglie che si trovano ad affrontare una malattia rara, ognuno per il proprio campo di competenza.

Le difficoltà a cui vanno incontro i soggetti con malattie rare sono veramente tante: "una delle maggiori è certamente la terapia, sia perché spesso non esiste, sia perché quando esiste è sovente di difficile accesso o ancora non prescrivibile per l'indicazione desiderata, in quanto non ancora approvato l'uso per quella specifica malattia" segnala **Bruno Kullmann, presidente e fondatore dell'Associazione AlCa3 onlus, unica associazione europea per la Distrofia muscolare dei cingoli dovuta a deficit di Calpaina 3.**

Le malattie rare hanno un andamento cronico, ingravescente e frequentemente invalidante. Solamente il 5% circa delle malattie conosciute esistenti ha una vera e propria cura; il resto deve adattarsi e trovare delle strategie di cura o sostegni che spesso dovrebbero venire dai servizi sociali, molto spesso inadempienti o poco efficaci.

Le persone che vivono con una malattia rara e le loro famiglie si trovano a sostenere costi sociali ed economici gravosi. **L'80% ha difficoltà a gestire gli aspetti "ordinari" della vita della persona affetta e della famiglia.**

Molto spesso si focalizza l'attenzione esclusivamente all'aspetto biologico, clinico e terapeutico delle malattie, dimenticando che ad esserne portatori sono esseri umani, persone. **La persona nella sua unicità viene molto spesso ricordata per il politicamente corretto, ma non nelle intenzioni.**

Il tema della diagnosi precoce, farmaci orfani, trattamenti e terapie in grado di curare o rallentare il decorso è di fondamentale importanza, perché non va dimenticato che nella gran parte dei casi si tratta di patologie cronico degenerative che come la "spada di Damocle" incombono sulla persona. Va altresì ricordato che le persone malate hanno anche una vita da vivere, breve o lunga che sia, purtroppo il più delle volte vissuta male, non tanto a causa della malattia in sé, bensì per una disabilità che mina la qualità della vita e che potrebbe essere invece affievolita con politiche sociali adeguate.

La legge 10 novembre 2021 n. 175 "Testo Unico Malattie Rare e Farmaci Orfani" inserisce misure che contribuiscono a migliorare non solo gli aspetti sanitari della presa in carico dei pazienti rari, ma anche la qualità della loro vita sociale e lavorativa, favorendo l'inserimento scolastico e lavorativo dei malati rari e di dare un forte impulso alla ricerca.

Infatti è doveroso ricordare che, esclusi casi specifici di gravità clinica, **le persone affette da malattie rare con disabilità hanno le stesse potenzialità produttive delle persone sane, se messe nelle condizioni di potersi esprimere.**

Suona strano che una Legge del 2021 debba ribadire concetti già espressi in una Legge 19 anni fa, la "Legge 5 febbraio 1992, n. 104". E' quindi importante cambiare modo di agire dando vita a nuove prassi, che non siano sempre arroccate ad una prospettiva clinico-centrica che fa coincidere la malattia con la persona.

Siamo arrivati alla 15° edizione della Giornata delle malattie rare e di strada ne abbiamo fatta, ma dobbiamo colmare il divario fra la salute e l'assistenza sociale, e dare maggior sostegno a livello di occupazione lavorativa, inclusione scolastica e di supporto da parte dei servizi socio-sanitari. Per un malato la disabilità in Italia costituisce ancora largamente un ostacolo ad accedere alle tappe fondamentali di una vita considerata "normale" e in grado di alleggerire il gravoso fardello della malattia rara.