

Convegno "Quale futuro per le Malattie Rare in Provincia di Latina?"

17 maggio 2003 – Sala Congressi Ordine dei Medici, Latina

Intervento dell'A.I.L.U. - Associazione Italiana Leucodistrofie Unite

L'A.I.L.U. E LE MALATTIE RARE

Relatore: Salvatore Di Nucci - Presidente A.I.L.U.

L'A.I.L.U. (Associazione Italiana Leucodistrofie Unite) è nata nel 1988 per volontà di due genitori con figli affetti da Adrenoleucodistrofia (di cui uno, deceduto nel 1995), spinti da sentimenti di solidarietà e dalle carenze degli Enti Pubblici. E' un'organizzazione senza scopo di lucro, impegnata nella lotta alle malattie leucodistrofiche, in particolare, e malattie affini, in generale. Promuove e sostiene le ricerche, informa e sensibilizza l'opinione pubblica, enti ed istituzioni pubbliche e private, attivandosi anche per la disabilità e i diritti dei "deboli" in genere.

L'associazione è componente di UNIAMO (Federazione Italiana Malattie Rare), in quanto, unire problemi e forze, e combattere insieme, è l'arma vincente. Infatti, Uniamo è una coalizione di associazioni di pazienti affetti da malattie rare diverse e fa parte di un network europeo di 10 alleanze nazionali, che fanno riferimento a Eurordis, l'organizzazione europea dei disordini rari.

Le **Leucodistrofie** sono patologie gravemente invalidanti, trasmesse geneticamente, che interessano il sistema nervoso centrale, le ghiandole surrenali e altri organi, squilibrando gli ammalati - con un progressivo deterioramento delle funzioni cognitive e nervose - che possono giungere ad uno stato di vita vegetativa o alla morte. Insorgono preferibilmente in epoca neonatale, infantile e adolescenziale, tuttavia, anche se attenuate, l'età adulta e la senescenza non sono risparmiate; attualmente, sono ancora limitate le possibilità di intervento terapeutico.

Diverse sono le leucodistrofie, ognuna con un suo risvolto umano, medico, sociale, economico e personale, con frequenze diverse: Leucodistrofia Metacromatica (1:10.000-20.000 nati), Adrenoleucodistrofia (1:20.000-25.000 maschi), Adrenomieloneuropatia (variante adulta dell'Adrenoleucodistrofia), Leucodistrofia di Krabbe (1:40.000-50.000 nati), Malattia di Alexander (1:100.000), Malattia di Pelizaus-Merzbacher (rara), Malattia di Canavan (rara), Sindrome di Zellweger, Sindrome di Refsum e altre.

Le malattie leucodistrofiche rientrano nel grande capitolo delle malattie rare e alcune appartengono al gruppo delle malattie metaboliche ereditarie.

Le *malattie metaboliche ereditarie* sono causa di morte precoce o di handicap permanenti (fisici e mentali); sono patologie rare, se considerate singolarmente e più frequenti se valutate per gruppi. Rappresentano il 15-20% dei ricoveri ospedalieri.

Le **malattie rare** sono un ampio gruppo eterogeneo di circa 5000 patologie (di cui circa l'80-90% riconoscono una base genetica) e possono interessare tutti gli organi ed apparati dell'organismo umano.

Una patologia è considerata rara, quando la frequenza non supera 5 casi per 10.000 abitanti; in Italia, le persone colpite sono circa 2 milioni, in Europa, circa 20-25 milioni, nella Provincia di Latina, n. 500, e nel distretto ASL Sud, circa 70. Quindi, le espressioni: "malattie orfane", "farmaci orfani", non dovrebbero più essere esistere.

Dietro ogni malattia rara c'è una storia grave, di disabilità e di impotenza: le famiglie, improvvisamente, si trovano con un problema imprevisto e spesso invalicabile: i malati sono doppiamente sfortunati (hanno una malattia come tanti, ma difficoltà a trovare l'esperto e il problema di non avere terapie facilmente disponibili). Le loro speranze future non sono ottimistiche, si sentono cittadini declassati e, nella speranza di avere notizie o una eventuale cura, cominciano i "viaggi della speranza".

I problemi che una famiglia incontra, sono tanti, particolarmente: difficoltà di diagnosi - rifiuto dei familiari a collaborare per una maggiore conoscenza della malattia - non corretta comunicazione della diagnosi - non proseguimento dello studio della malattia - mancanza di farmaci curativi - cure di supporto, non sempre disponibili - assistenza socio-sanitaria completa, spesso negativa - esclusione sociale - impatto economico sulla famiglia - assistenza medica e socio-assistenziale, diversa in base alle Regione e alle ASL – informazione

inesistente.

Una maggiore conoscenza delle malattie, la prevenzione, una maggiore informazione, possono portare a una corretta e aggiornata statistica del numero dei malati ma, soprattutto, a prevenire i danni dei malati (o, addirittura, a guarirli) e avere, quindi, un impatto economico più sostenibile dalla società. Per le malattie “comuni” i farmaci esistono e, spesso, ne viene fatto un abuso e uso improprio.

Le consulenze genetiche e l’assistenza socio-sanitaria delle malattie rare, forse, sono complesse e costose, però, è meglio prevenire che curare dopo. Dobbiamo fare in modo che i laureati in medicina debbano avere la conoscenza, se non approfondita, almeno accettabile sulle malattie genetiche e/o metaboliche; inoltre, perché siano dei “buoni medici” e sappiano “essere medici” devono avere, oltre che una idonea preparazione professionale, anche una profonda umanità, un alto senso della dignità della persona e più della persona ammalata, radicate convinzioni etiche.

La natura genetica delle malattie rare, non ancora del tutto chiarita, l’analisi e la conoscenza dei meccanismi patogenetici, la manifestazione e la gestione clinica degli effetti sul sistema nervoso centrale, la prevenzione e la terapia, sono le facce apparentemente diverse di un unico problema che va affrontato in termini interdisciplinari. Infine, non dobbiamo dimenticare che, nella maggioranza dei casi, è il pediatra e il medico di base che si fanno carico dei malati senza dimenticare i neurologi e i neuropsichiatri, per cui, dovrebbero essere messi in condizione di agire al meglio, anche con un aggiornamento.

Per quanto riguarda la Provincia di Latina, deve poter prendere coscienza che molto c’è da fare nel campo dell’handicap e in quello socio-sanitario e, soprattutto, nella creazione di punti di riferimento, in cui possa essere eseguita una reale prevenzione, particolarmente nel campo della genetica, affinché si possa, se non debellare, almeno attenuare i danni provocati da molte malattie a carattere genetico-metabolico.

In conclusione:

- ***Ogni essere umano ha i diritti: di scelta, alla vita, alle cure farmaceutiche e socio-assistenziali.***
- ***Sarebbe giusto formare e far operare i medici e la “sanità periferica”.***
- ***E’ umano e giusto fare la ricerca, trovare le terapie adatte alle malattie, ma è anche importante l’assistenza socio-sanitaria e medica-ospedaliera, la prevenzione, la diagnosi e il modo di comunicarla, avere informazioni attendibili e sicure, fare opera di sensibilizzazione per una futura società più comprensiva e cosciente, e avere centri di riferimento per gruppi di malattie.***
- ***Le leggi esistenti non sempre sono rispettate e giuste, per cui ne occorrerebbero altre più incisive.***
- ***Al riguardo dell’assistenza, poco o nulla è previsto per i "soggetti particolari" di malattie rare: c’è quasi un vuoto socio-sanitario, che dovrebbe essere colmato al più presto.***

Molti sono gli interrogativi raccolti dalle esperienze nei vari anni. Concludo con due di questi, forse banali: Se il medico non ha attrezzature adeguate e/o le capacità nel sospettare la malattia del nascituro in tempo utile, avremo un “diverso”.

Se il bambino non mangia e non viene messo in condizione di nutrirsi, cosa se ne fa della ricerca o di un futuro farmaco, se muore di fame?