

SPECIALE **5x1000**
a cura di RCS MediaGroup Pubblicità



Malattie misteriose ma non "inguaribili"

In Europa è definita "rara" una patologia la cui soglia non supera lo 0,05% della popolazione, 1 caso su 2000 abitanti

Una malattia rara è considerata ogni malattia che ha, nella popolazione generale, una prevalenza inferiore ad una data soglia, codificata dalla legislazione di ogni singolo paese. L'Unione europea definisce tale soglia allo 0,05% della popolazione, ossia 1 caso su 2000 abitanti; l'Italia si attiene a tale definizione. Altri paesi possono adottare parametri leggermente diversi (USA: meno di 200.000 casi nella po-

polazione statunitense, quindi circa 0,08%). Molte patologie sono però molto più rare, arrivando a frequenza di 1 caso su 100.000 persone (0,001%) o più. Esistono moltissime malattie rare. Nel 2006 la cifra stimata è stata tra le 6000 e le 7000 diverse patologie già classificate, ma questa cifra cresce costantemente con l'avanzare della scienza medica e della ricerca genetica. Infatti la stragrande maggioranza sono delle malattie di origine ge-

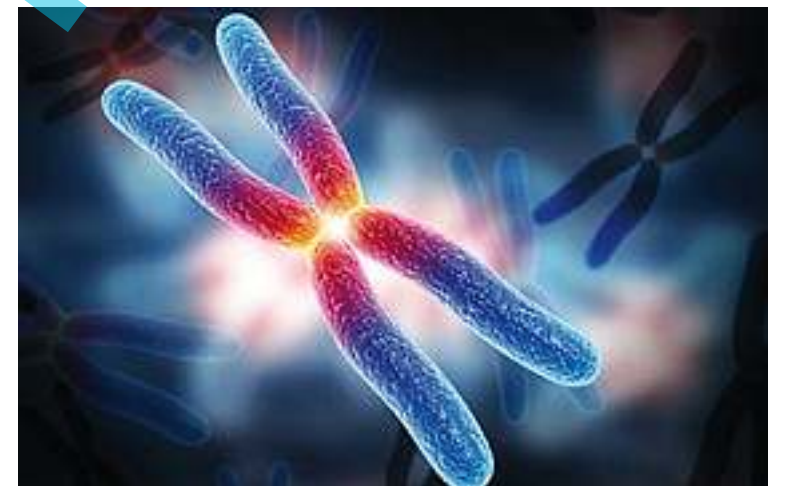
netica, identificabili per un difetto dell'acido nucleico. Può quindi accadere che patologie delle quali sia stata identificata la precisa eziologia vengano riconosciute non come varianti, ma come malattie con una propria dignità nosologica. Una malattia considerata inizialmente rara può diventare col tempo una malattia comune, ad esempio quando i sintomi sfumati possono presentare difficoltà nella diagnosi oppure nel caso di malattie trasmissibili (come ad esempio l'AIDS). La definizione fondata sulla sola prevalenza fa sì che il termine includa patologie di origini e tipologie assai diver-

se: rare e congenite, infettiva, tumorale, genetica, degenerativa; tuttavia è predominante la modalità di trasmissione per via genetica che si stima interessi l'80% di tutte le malattie rare. Allo stesso modo le malattie rare possono colpire tutti i distretti e sistemi del corpo umano (l'apparato digerente o quello respiratorio, la pelle, il sistema nervoso e così via), e a volte anche più di uno diventando così patologie che richiedono un approccio multidisciplinare. Per molte malattie rare sia la diagnosi che il trattamento possono essere difficili, e per uno scarso livello di conoscenza medico-scientifico, e

per il poco interesse che le case farmaceutiche hanno e avrebbero nella ricerca e produzione di farmaci utilizzabili da pochissimi clienti. Per tali motivi si parla di farmaco orfano, cioè di farmaco probabilmente abile alla terapia di una malattia rara, ma non prodotto per cause commerciali. In pochi casi e per patologie particolarmente gravi una pressante attività di sensibilizzazione da parte dei pazienti ha prodotto grandi risultati. Sono

nate in alcuni paesi diverse iniziative tese a incentivare le case farmaceutiche e gli istituti di ricerca nella messa a punto di prodotti o soluzioni specifiche. Stati Uniti,

Australia, Giappone e Unione Europea si sono dotate di apposite legislazioni che favoriscono con agevolazioni fiscali e commerciali la creazione di medicinali orfani.



AVVISO A PAGAMENTO

L'A.N.I.Ma.S.S. LANCIÀ IL GRIDO D'ALLARME

La Sindrome di Sjögren, una malattia rara invisibile e volutamente discriminata in Italia

Incapacità di condurre una vita normale (per il 70% dei malati), dolori continui e necessità di sostenere spese onerose per i farmaci, conseguente forte disagio, sensazione di impotenza e depressione. Questo è quello che devono affrontare ogni giorno i malati di Sindrome di Sjögren. Eppure rimangono quasi ignorati, abbandona-

ti al male. Ed è per loro, per permettere alle persone con Sindrome di Sjögren di curarsi adeguatamente senza costi inaccettabili, di vivere una vita dignitosa e combattere con tutte le forze la patologia che li ha colpiti, che opera l'Associazione Nazionale Italiana Malati Sindrome di Sjögren, A.N.I.Ma.S.S.: associazione di volontariato senza fini di lucro (ONLUS), fondata il 18 aprile 2005 dalla Dott.ssa Lucia Marotta e 19 volontari, è punto di riferimento per pazienti, familiari, medici, paramedici e quanti altri siano interessati.

SI PARLA DI EUROPA E IN FRANCIA LA SINDROME DI SJÖGREN PRIMARIA È CONSIDERATA RARA E LE PERSONE SONO SEGUITE E MONITORATE NEI CENTRI AFFILIATI DI MALATTIE RARE. NEL 2013 È STATA FATTA UNA INDAGINE EPIDEMIOLOGICA CHE HA DIMOSTRATO CHE LA FORMA PRIMARIA È RARA PERCHÉ IN ITALIA LA MALATTIA NON È INSERITA COME RARA? L'APPELLO È RIVOLTO AL MINISTERO DELLA SALUTE, ALL'ISTITUTO SUPERIORE DELLA SANITÀ E ALLE REGIONI, IN PARTICOLARE ALLA REGIONE VENETO, AFFINCHÉ SI PONGA FINE A TALE DISCRIMINAZIONE PERCHÉ NON È PIÙ TOLLERABILE.

In Italia manca la ricerca genetica e non ci sono centri polispecialistici per il monitoraggio della malattia e tutela dei pazienti. Tutto è a loro carico con qualche piccolissima eccezione. L'associazione A.N.I.Ma.S.S. continua la sua battaglia e si dedica con impegno e dedizione ai malati e loro familiari. Offre informazioni, assistenza, consulenza psicologica, ascolto ed accoglienza e da gennaio 2008 mette a disposizione di tutti gli associati con la sindrome un servizio specialistico altamente qualificato e gratuito, presso l'Università di Verona, di Roma e dal 2014 di Salerno. Inoltre, per dare la giusta visibilità a questo male quasi "invisibile" e raccogliere offerte, sono stati pubblicati il toccante libro "Dietro la Sindrome di Sjögren", in cui sono raccolte 50 storie di donne con la loro personale esperienza della

malattia (due delle storie hanno ispirato il Cortometraggio "L'amante Sjögren"), e il bellissimo libro illustrato di fiabe "La Principessa Luce e Lo Gnomo Felicino" (per info e acquisto tel. allo 045.9580027 o fare un'offerta di 10,00 € più 3,00 € di spedizione, specificando "libro di medicina" o "libro di fiabe"). Per

sostenere l'associazione si può anche destinarle il 5 per mille dell'Irpef (su mod. 730 o Unico o CUD), firmando sotto la dicitura "Organizzazioni no profit" e indicando il c.f. 93173540233. Anche un piccolo aiuto prezioso per supportare l'A.N.I.Ma.S.S. nella sua dura lotta. www.animass.org/sjogren

**UNA MALATTIA RARA,
VOLUTAMENTE
DISCRIMINATA IN ITALIA**

Sindrome di Sjögren, questa sconosciuta. Eppure affligge da 1 a 4 milioni di persone nel mondo, con disturbi fortemente invalidanti. Scoperta nel 1933 dall'oculista svedese Sjögren, una malattia rara, autoimmune, sistemica e degenerativa, assai difficile da combattere, che riduce molto la qualità della vita, può portare alla morte e richiede cure costosissime. Il sistema immunitario attacca le ghiandole che producono saliva e lacrime, causando secchezza di occhi e bocca, ma anche di naso, gola, vie respiratorie, pelle, vagina, vescica e pure di altri organi del corpo, come polmoni, stomaco, pancreas ecc. La contraggono bambini e soprattutto donne (9 a 1), specie nella fascia dai 20 ai 30 anni e in menopausa, e i malati in Italia sono circa 12.000. C'è una forma primaria, che interessa ghiandole salivari e lacrimali e in genere endocrine, e una forma secondaria, in cui Sjögren si associa ad altre malattie autoimmuni reumatologiche, come lupus eritematoso, artrite reumatoide, sclerodermia. In più può sviluppare il linfoma di non Hodgkin con una mortalità del 5/8 per cento. I sintomi sono simili a quelli di molte altre malattie, per cui arrivare ad una diagnosi può richiedere molto tempo, in media 2-8 anni: il paziente vede vari specialisti, ciascuno dei quali può arrivare ad accertarla e iniziare il trattamento (di solito reumatologo o immunologo, che dovrebbero coordinarsi con il trattamento con altri, come oculista, otorinolaringoiatra, pneumologo, gastroenterologo, dermatologo ecc.).



La Sindrome di Sjögren è una malattia rara, autoimmune, sistemica e degenerativa, assai difficile da combattere, che riduce molto la qualità della vita, può portare alla morte e richiede cure costosissime. Il sistema immunitario attacca le ghiandole che producono saliva e lacrime, causando secchezza di occhi e bocca, ma anche di naso, gola, vie respiratorie, pelle, vagina, vescica e pure di altri organi del corpo, come polmoni, stomaco, pancreas ecc. La contraggono bambini e soprattutto donne (9 a 1), specie nella fascia dai 20 ai 30 anni e in menopausa, e i malati in Italia sono circa 12.000. C'è una forma primaria, che interessa ghiandole salivari e lacrimali e in genere endocrine, e una forma secondaria, in cui Sjögren si associa ad altre malattie autoimmuni reumatologiche, come lupus eritematoso, artrite reumatoide, sclerodermia. In più può sviluppare il linfoma di non Hodgkin con una mortalità del 5/8 per cento. I sintomi sono simili a quelli di molte altre malattie, per cui arrivare ad una diagnosi può richiedere molto tempo, in media 2-8 anni: il paziente vede vari specialisti, ciascuno dei quali può arrivare ad accertarla e iniziare il trattamento (di solito reumatologo o immunologo, che dovrebbero coordinarsi con il trattamento con altri, come oculista, otorinolaringoiatra, pneumologo, gastroenterologo, dermatologo ecc.).

