

IL GALILEO

Mensile di scienza – tecnologia – politica – cultura

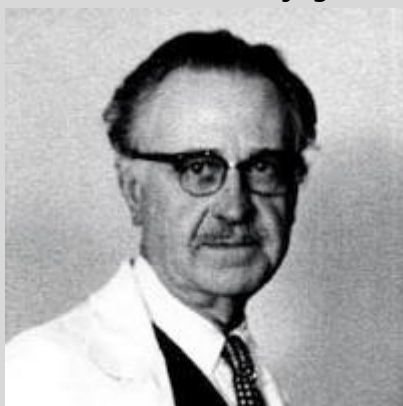
www.galileo.eu

La sindrome di Sjögren

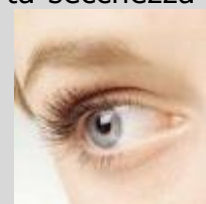
una malattia rara non riconosciuta

di Giuditta Bricchi

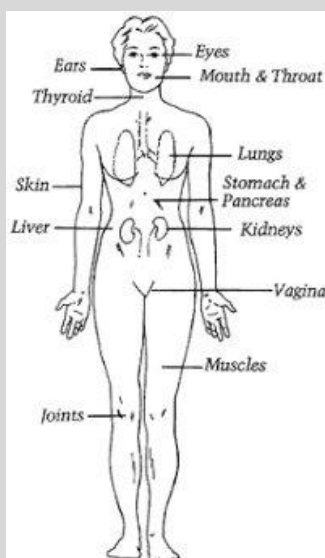
Dare visibilità ad una malattia rara non ancora inserita nel Registro Nazionale delle Malattie Rare. Questo è stato l'obiettivo della seconda edizione del convegno "Un Premio per la Vita", organizzato in data 11.03.2011 dall'Associazione Nazionale Italiana Malati Sindrome di Sjögren (ANIMaSS) nella Sala delle Colonne della Camera dei Deputati, Palazzo Marini, Roma. La sindrome, descritta dall'oculista danese Henrik Sjögren (1899 - 1986, foto a sinistra), è una patologia rara,



autoimmune, complessa, degenerativa che interessa soprattutto le donne. "Può attaccare soprattutto le ghiandole salivari e lacrimali, il che comporta secchezza del cavo orale e degli occhi - spiega Roberta Priori della Divisione di Reumatologia del Policlinico Umberto I di Roma - ma può colpire anche altri organi vitali. Inoltre, nel 30% dei pazienti si associa ad altre malattie autoimmuni, come per esempio sclerodermia e artrite reumatoide".



Malattie rare e farmaci orfani



I tessuti e gli organi bersaglio della

sindrome di Sjögren

Una malattia è definita rara quando interessa non più di 5 persone su 10.000 abitanti. Secondo l'Organizzazione Mondiale della Sanità esistono tra 7.000 e 8.000

malattie rare, l'80% delle quali ha origini genetiche, mentre le altre derivano da infezioni (batteriche o virali), da allergie o da cause ambientali. Di solito non esistono cure efficaci, ma con una diagnosi precoce, seguita da un adeguato trattamento, si può migliorare la qualità della vita dei pazienti ed aumentarne la speranza di vita. Le malattie rare, anche se hanno frequenza bassa, acquisiscono grande importanza per via della loro numerosità. Colpiscono complessivamente dall'1% al 3% della popolazione. Questo si traduce in numeri imponenti nelle grandi aree geografiche. Nella Unione Europea si stimano tra 27 e 36 milioni le persone colpite. I farmaci utili per trattare una malattia rara non hanno un mercato sufficiente per ripagare le spese del loro sviluppo. Vengono quindi definiti "orfani" proprio perché manca l'interesse da parte delle industrie farmaceutiche ad investire su un prodotto destinato a pochi pazienti.



Sintomi: occhi secchi, danni alla superficie del bulbo oculare, bocca secca, aumento della degradazione dei denti

Pazienti orfani

Chi è colpito da una malattia rara cade spesso nella condizione di paziente "orfano", abbandonato cioè dalla ricerca farmaceutica e dai grandi investimenti nel settore della ricerca. L'imponente numero di malati "orfani" e la pressione di numerose associazioni di pazienti hanno spinto le autorità di molti Paesi a riconoscere l'impatto delle malattie "orfane" e a promuovere iniziative non solo per la tutela delle persone colpite, ma anche per lo sviluppo di farmaci per questo tipo di patologie.

La legislazione e i finanziamenti dell'Unione Europea per i progetti di ricerca e sviluppo mirano a promuovere, attraverso l'Agenzia Europea per i Medicinali (EMA-European Medicines Agency), la produzione di "medicinali orfani" per i pazienti affetti da malattie rare. L'Unione Europea favorisce un'efficace prevenzione, diagnosi e trattamento delle malattie rare attraverso la creazione di reti, lo scambio di esperienze, la formazione e la diffusione delle conoscenze disponibili. E' stata recentemente istituita una Giornata Mondiale delle Malattie Rare.

Malattie rare e disparità sanitarie

In Italia ormai da molti anni si attende che il Ministero della Salute aggiorni l'elenco delle patologie rare esenti da ticket. Attualmente le malattie che godono di questo regime grazie al decreto 279/2001 sono circa 600. Tra le malattie rare non ancora riconosciute c'è la sindrome di Sjögren che ha tutti i requisiti (gravità, prevalenza e costi economici) per essere inserita nel Registro Nazionale Italiano delle Malattie Rare. L'ANIMaSS – sottolinea la Presidente Lucia Marotta - si batte per il riconoscimento legale dei disagi delle persone affette dalla sindrome di Sjögren. Il 10% di questi pazienti ottiene i farmaci necessari solo grazie alla diagnosi di altre sindromi, molti subiscono discriminazioni sul lavoro e l'invalidità viene loro difficilmente riconosciuta. Il riconoscimento della sindrome di Sjögren come malattia orfana e il suo inserimento nel Registro consentirebbe un accesso equo ai farmaci, alle cure sanitarie e ai servizi sociali.



In Italia 16mila i malati, senza esenzioni

Secondo i dati epidemiologici in Italia le persone affette dalla patologia sarebbero circa 16 mila con una concentrazione particolarmente alta in Emilia Romagna, Toscana e Veneto. La malattia colpisce soprattutto le donne con un rapporto donne/uomini di 9 a 1 e le fasce d'età più colpite sono quella tra i 20-30 anni e quella tra i 40-50 anni. Praticamente, ne risultano affette, nella quasi totalità dei casi, donne in età adulta, ma non avanzata, come spiega Claudio Lunardi, immunologo presso l'Università di Verona. Ai problemi quotidiani di assistenza sanitaria che si protraggono anche per lunghi periodi della vita del paziente, si aggiungano le difficoltà mediche nel percorso di cura. Spesso tra l'inizio della malattia e la sua diagnosi possono passare anche 10 anni. Ben quasi la metà dei malati di Sjögren non sono mai diagnosticati, soprattutto a causa degli ostacoli che tanto gli specialisti, quanto i medici di famiglia incontrano nell'interpretazione di sintomi molto spesso vaghi, o mal differenziabili da altre patologie come le tiroiditi autoimmuni, l'epatite C o la fibromialgia.

Il convegno

Il convegno sul progetto "Un Premio per la Vita" è stata la prova dell'impegno di collaborazione assunto da specialisti, medici generali e case farmaceutiche nei confronti dei malati colpiti dalla Sindrome di Sjögren. Per motivare l'interesse, lo studio e la ricerca su tale patologia da parte dei giovani medici sono state conferite due borse di studio. Il progetto ha coinvolto quattro Università italiane: il Policlinico Umberto I e il Campus-Biomedico di Roma, l'Università di Udine e l'Università di Bologna.

All'iniziativa hanno aderito Guido Valesini, Direttore della Clinica e Terapia Medica del Policlinico Umberto I di Roma, Salvatore De Vita, Direttore della Reumatologia dell'Università di Udine, Ada Francia, della I Scuola di Neurologia dell'Università La Sapienza di Roma, Antonella Afeltra, Direttore della Scuola di Specializzazione in Allergologia ed Immunologia Clinica del Policlinico "Campus-Biomedico" di Roma e Emilio Campos, della Scuola di Specializzazione in Oftalmologia dell'Università degli Studi di Bologna. Il convegno, con il contributo di esperti della sindrome di Sjögren e di esponenti di case farmaceutiche, si è articolato in due sessioni, dedicate rispettivamente a "Arte della malattia, bisogni e assistenza" e alla "Ricerca".

L'associazione dei pazienti

ANIMaSS ONLUS Associazione Nazionale Italiana Malati Sindrome di Sjögren è stata fondata nel 2005 a Verona da Lucia Marotta, con altri 19 malati e Volontari, per tutelare i diritti dei malati della Sindrome di Sjögren. L'Associazione è arrivata a contare, in 6 anni di attività, 1400 soci; è in contatto con più di 5000 pazienti ed è l'unico punto di riferimento per tutte le persone affette da questa malattia. Quotidianamente risponde a richieste di aiuto e di ascolto, offrendo consulenza psicologica gratuita ed erogando servizi medici specialistici ai propri associati. L'Associazione ha Sede Nazionale Operativa e Legale in via Santa Chiara 6, Verona.

Un libro per conoscere la malattia



Per sensibilizzare sulle gravi problematiche di chi è costretto a convivere con questa malattia, l'Associazione ha realizzato nel 2009 il Progetto In volo per vincere la malattia, conclusosi con la pubblicazione del libro di medicina narrativa *Dietro la Sindrome di Sjogren* scritto da Lucia Marotta. Con il volume l'autrice ha voluto dare dignità alle persone che hanno avuto il coraggio di raccontarsi, sostenere psicologicamente e confortare quanti leggendo la pubblicazione vi si ritrovano.

Dice Gabriella di Torino: "Convivo ogni giorno con dolori articolari e muscolari. Mi sveglio al mattino con le pareti della bocca incollate alle gengive, faccio fatica ad aprire gli occhi. Lacrime artificiali, spray per la bocca, crema per le mani e burro per le labbra per me non sono accessori ma prodotti vitali".

Laura di Roma aggiunge: "I colleghi di lavoro non riescono a capire i miei fastidi: andare spesso in bagno, dover cambiare postura o alzarmi spesso per i dolori articolari. La sera torno a casa distrutta, provo a rilassarmi davanti alla tv, ma anche lì senza speranza, perché gli occhi cominciano a lacrimare. Allora decido di andare a letto, ma non trovo pace perché ho dolori e formicolii e spesso gli arti si addormentano o si gonfiano impedendomi di addormentarmi".

Prosegue Ida di Padova: "Prima o poi arriva anche la diagnosi e credi di aver raggiunto la meta. Dopo otto lunghi anni ho pensato: ora cambia tutto, non è più una malattia immaginaria. Devo solo farmi dare la terapia e vivere. Ma non è andata così".