

## Malattie rare: diagnosi e cure a rischio

*Nel loro insieme le malattie rare rappresentano il 10% delle patologie conosciute e in Italia colpiscono un milione di soggetti. Il Mmg può avere un ruolo nel garantire un'assistenza a questi pazienti, ma sarebbe auspicabile disporre di maggiori informazioni facilmente accessibili*

**A** livello europeo si definiscono rare le malattie che colpiscono 1 persona ogni 2000: sono oltre 5mila, di cui l'80% ha cause genetiche e il 75% si manifesta in età infantile. La prevalenza di ognuna di esse è minore a 5 casi ogni 10mila abitanti, ma insieme rappresentano circa il 10% delle malattie e colpiscono circa 1 milione di persone in Italia. Data la loro rarità queste malattie spesso vengono diagnosticate in ritardo e i pazienti affetti hanno difficoltà a trovare centri di riferimento specializzati per informazioni, assistenza e cure. Inoltre mancano gli investimenti per la ricerca di nuove cure per malattie tanto rare.

Disporre di informazioni facilmente accessibili sulle malattie rare e sui centri specializzati di cura è essenziale, come pure è essenziale il coordinamento tra medici di famiglia e specialisti per assicurare diagnosi precoci e continuità delle cure (*J Am Board Fam Pract* 2004; 17: 283).

Il ritardo di diagnosi può comportare una progressione di malattia fino a complicanze irreversibili, che in alcuni casi possono essere altrimenti prevenibili. Per esempio l'emocromatosi idiopatica che può causare diabete mellito e cirrosi epatica complicata da epatocarcinoma, se diagnosticata precocemente nello stadio iniziale può essere trattata mediante salassoterapia per rimuovere il sovraccarico di ferro e prevenire così lo sviluppo delle manifestazioni cliniche.

Molti pazienti con malattia rara non diagnosticata vengono seguiti solo per i loro sintomi, ma a volte la sequenza di associazioni di sintomi e segni può indurre il sospetto clinico di malattia rara.

Ma anche quando la diagnosi viene

posta, un paziente su tre riferisce di non avere ricevuto esaurienti informazioni sulla malattia e un paziente su quattro afferma di non aver ricevuto adeguate informazioni sulla natura genetica della malattia o sull'opportunità di uno screening familiare. Questo dato fa riflettere sul ruolo che il medico curante può avere nel garantire un'assistenza globale ai suoi pazienti.

### ■ Normativa per le esenzioni

Le indicazioni per l'applicazione dei regolamenti relativi all'esenzione per malattie croniche e rare, prevista dal DM n. 279 del 18 maggio 2001, sono contenute nella Circolare del Ministero della Salute n. 13 del 13 dicembre 2001, pubblicata in GU n. 44 del 21 febbraio 2002, supplemento n. 32.

La predetta circolare afferma (pag. 14) che le prestazioni finalizzate alla diagnosi di malattia rara sono erogate in esenzione a condizione che:

■ il sospetto diagnostico sia formulato da un medico specialista del Ssn; in tal caso l'assistito è indirizzato dallo stesso medico curante, in base alle indicazioni del competente centro interregionale di riferimento, al presidio della Rete in grado di garantire la diagnosi della specifica malattia o del gruppo di malattie;

■ le prestazioni siano effettuate presso presidi della Rete specificatamente qualificati per quella specifica malattia o gruppo di malattie cui la stessa afferisce.

Le indagini genetiche sui familiari dell'assistito, qualora necessarie ai fini della diagnosi di malattia rara di origine ereditaria, sono erogate in regime di esenzione dai presidi della Rete. I relativi oneri sono a totale carico dell'Azienda sanitaria locale di re-

sidenza dell'assistito con sospetto diagnostico di malattia rara.

In tutti i casi di "sospetto diagnostico" di malattia rara si suggerisce che le prescrizioni di prestazioni finalizzate alla diagnosi, rilasciate ad assistiti ancora privi dell'attestato di esenzione, riportino il riferimento al DM n. 279/2001.

Per le malattie rare il medico deve riportare nella prescrizione delle prestazioni il codice identificativo completo della malattia o del gruppo di malattie (rilevabile nella tabella allegata al DM n. 279/2001 pubblicato nel supplemento ordinario alla GU n. 160 del 12.7.2001).

Le prestazioni erogabili in esenzione sono prescritte secondo criteri di efficacia e di appropriatezza rispetto alle condizioni cliniche individuali, sulla base di protocolli, "ove esistenti", definiti dai centri di riferimento ed in collaborazione con i presidi della Rete. Va rilevato che già l'art. 6 della legge n. 104/1992 riconosce come un diritto perfetto dell'assistito la prevenzione e cura delle malattie genetiche e ora la legge finanziaria 2008 all'art. 2, commi 276-288 relativi ai fondi dedicati, ha stanziato tre milioni di euro per gli screening neonatali per patologie metabolico-ereditarie.

### Approfondimenti

- Schede sulle malattie rare: [www.orpha.net](http://www.orpha.net)
- Federazione malattie rare: [www.uniamo.org](http://www.uniamo.org)
- Centro di informazione per le malattie rare - Istituto Mario Negri, Ranica (BG): tel 035.4535304
- Fondazione Malattie Rare Mauro Baschiroto, Vicenza: tel 0444.555557 - [www.lemalattierare.org](http://www.lemalattierare.org)
- Numero verde informativo sulle malattie rare: tel 800.896949