

Tutto questo ci consente di programmare l'assistenza e di lavorare sulla vera scommessa, l'approccio multidisciplinare. Il sistema sanitario nazionale italiano garantisce molto, rispetto all'estero. Ma rimangono fuori i cosiddetti costi indiretti sociali ». Proprio su questi, durante il convegno di studio che si è svolto a Milano e che ha riunito i principali centri di ricerca e le associazioni dei malati del nord Italia sono stati presentati i dati di una ricerca condotta sulla Lombardia da Romano Astolfo, ricercatore Eupo-lis: «I ricoveri dei malati rari sono superiori di cinque volte rispetto a quelli degli altri malati. Gli accessi al Pronto soccorso il doppio. Questo vuol dire un assorbimento di tempo di una persona accanto al malato: una famiglia su 10 ricorre a una figura a contratto con una spesa medica di 400 euro al mese che ricade sulla famiglia. Cifra, a cui si somma la spesa medica extra che è di 1.000 euro al mese: «Fuori dai livelli essenziali di assistenza – spiega ancora l'esperto – rimangono integratori alimentari, protesi, ausili e (qui pesa il mancato aggiornamento del nomenclatore tariffario) la psicoterapia. Meno la persona con malattia rara è autonoma maggiore è il costo».

La conclusione dunque è che una famiglia in questa situazione finisce per avere difficoltà economiche: «Nel 57 per cento dei casi fa fatica ad arrivare alla fine del mese, nel 77 per cento ha problemi di autonomia». Ci sono poi le ricadute sociali: «La presenza di un malato raro incide sui progetti di vita e sulle prospettive dei familiari di riferimento. Se sono eccellenti i presidi – conclude Astolfo – va migliorata l'assistenza territoriale». I malati chiedono però anche che qualcuno 'li studi' per trovare una cura. Mariella Torrisi è mamma di Alice, che ha 33 anni ed è malata di talassemia. Racconta con passione i grandi passi avanti che sono stati fatti in questa malattia: i talassemici sono usciti dalle pediatrie e oggi arrivano a vivere anche fino a 50 anni. Per questo, ad esempio, al San Gerardo di Monza per loro è stata predisposta una unità di cura nel secondo reparto di Medicina: «La talassemia – spiega – è una malattia rara, ma non troppo.

Si contano circa 1.000 malati per regione con picchi in regioni come la Sicilia e Sardegna ». Spiega che Alice fin da piccola è stata consapevole e coraggiosa nell'affrontare il travaglio di una cura, che, però oggi, programmando bene le terapie, le consente di avere una buona qualità della vita, di poter andare anche in vacanza. Dopo la cura attraverso il trapianto di midollo portata avanti a Pesaro dall'ematologo Guido Lucarelli, oggi la sfida è la terapia genica al San Raffaele: il prelievo del midollo del paziente stesso 'manipolato e corretto'. Finora sono tre i ragazzi ad essersi sottoposti a questo trattamento, arriveranno ad essere in tutto 10. In Lombardia, infine, un progetto pilota di una applicazione per smartphone per ottenere le informazioni sulle malattie rare: si chiama *Esplorare app*. L'ha progettata Alessandro Pini che dirige il Centro per le malattie rare dell'Ospedale Sacco. «Un Centro che si occupa di malattie rare deve evolvere dalla funzione esclusivamente assistenziale per andare verso una dimensione di centro di promozione della salute del malato» spiega.

Francesca Lozito

Avvenire.it, 1 marzo 2016

(<http://www.avvenire.it/Cronaca/Pagine/Malattie-rare-lesercito-di-1-milione-di-malati-.aspx>)