

LA PRESIDENTE DI AIAF ONLUS METTE IN LUCE UNO DEI PROBLEMI PIÙ SENTITI

Tobaldini: «Terapia enzimatica domiciliare, diritto da garantire ai pazienti lisosomiali»

DI RAFFAELE NESPOLI

La diagnosi della Malattia di Anderson-Fabry può arrivare con grande ritardo. Eppure, una diagnosi precoce (possibile solo con lo screening neonatale) è importante non solo per il bimbo, perché permette di prevenire gravi compromissioni d'organo o disabilità, ma anche per la sua famiglia, perché porta ad identificare altri casi familiari non ancora diagnosticati. Ecco perché un tema di fondamentale importanza è l'accesso agli screening neonatali: già a fine 2018 abbiamo sostenuto un emendamento alla legge di bilancio, poi approvato, ma di fatto non sono ancora stati approvati i decreti attuativi». A parlare è la Presidente di AIAF Onlus Stefania Tobaldini. «A parte i progetti avviati in Toscana e Veneto, nelle restanti regioni lo screening neonatale per la Malattia di Anderson-Fabry non è previsto. Per questo lo scorso 10 dicembre abbiamo consegnato al Vice Ministro della Salute un appello congiunto con le altre associazioni di pazienti con malattie lisosomiali. Un altro tema su cui stiamo spingendo insieme alle altre associazioni di pazienti con malattia Lisosomiale (Gaucher, Glicogenosi e Mucopolisaccaridosi) è il diritto di scegliere la terapia domiciliare in tutte le regioni italiane. Per i pazienti con malattia lisosomiale trattabili con terapia enzimatica sostitutiva (Ert) che deve essere somministrata ogni 7 o 14 giorni, la gestione della terapia, le giornate di assenza dal lavoro e dalla scuola possono arrivare a 52 giorni

all'anno. Purtroppo ai pazienti lisosomiali spesso non viene riconosciuta l'invalidità e per questo motivo sono costretti ad usufruire di molte giornate di ferie ogni anno. La possibilità di curarsi in casa, in orari extra lavorativi, non solo migliorerebbe la qualità della vita dei pazienti, ma ridurrebbe anche gli accessi in ospedale, a vantaggio della sanità regionale. Con un documento approvato nel 2012 dal Tavolo Tecnico Interregionale per le Malattie Rare, approvato dalla Conferenza Stato-Regioni, è stato esplicitamente dichia-

rato che la terapia domiciliare è un diritto del paziente. Le regioni quindi avrebbero dovuto attivarsi, ma anche in questo caso si sono create disparità territoriali e a distanza di otto anni ci sono ancora alcune regioni che non la concedono. Spesso sono le aziende produttrici dei farmaci a sostenere i costi delle agenzie infermieristiche private che somministrano la terapia domiciliare, e questo, da alcune regioni, viene visto come un'interferenza da parte dei privati. Eppure di fatto, il servizio sanitario pubblico



non offre una soluzione alternativa. Dal 2018 abbiamo iniziato un dialogo con le istituzioni, ma c'è ancora poco ascolto».

AIG SI BATTE PER IL DIRITTO ALL'ISTRUZIONE, ALLA RICERCA E ALL'ASSISTENZA

Glicogenosi, il doppio dramma vissuto dai piccoli pazienti

In "Misure Straordinarie" il cinema portò in scena per la prima volta il vissuto di un genitore di un bimbo affetto da una patologia poco conosciuta: la glicogenosi. Per far conoscere questa malattia in Italia, nel 1996, un gruppo di genitori ha creato l'Associazione Italiana Glicogenosi. Da vent'anni AIG si batte per il diritto all'istruzione, alla ricerca e all'assistenza: ne ha parlato la presidente Angela Tritto, madre di un ragazzo affetto da glicogenosi che ha dovuto aspettare due anni prima di ricevere una diagnosi corretta. «Questa malattia viene spesso scambiata con altre simili perché la sua rarità coglie il medico impreparato. Inoltre le case farmaceutiche hanno meno interesse ad investire nella ricerca, poiché interessa un numero ristretto di persone - racconta. Tuttavia nel tempo l'attenzione è aumentata: l'ultimo giorno di febbraio è stata istituita la giornata mondiale delle malattie rare. Le glicogenosi derivano dalla mancanza di un enzima necessario a metabolizzare gli zuccheri che tendono ad accumularsi nei vari organi. A seconda di dove manca l'enzima, ad esempio a livello epatico o muscolare, si può accumulare lo zucchero portando alla malattia. Non esistono terapie, tranne per una glicogenosi di tipo muscolare, (malattia di pompe) per la quale è stato creato un enzima sostitutivo». Per le forme epatiche al momento l'unica risorsa è una dieta specifica. I pazienti assumono ogni tre ore, anche di notte, amido di mais crudo, oppure adottano un sondino naso-gastrico attraverso il quale viene somministrato uno zucchero, per non incorrere in ipoglicemia. I centri di cura in Italia non sono tantissimi. Oggi i pazienti hanno una vita più lunga, ma si trovano disorientati, perché i reparti di cura sono principalmente pediatrici. La patologia, inoltre, ha bisogno di essere seguita a livello multidisciplinare, perché coinvolge molti aspetti della salute. «Abbiamo difficoltà - dice Tritto - a far valere i diritti dei bambini. I problemi emergono già nell'inserimento scolastico, perché la scuola non può gestire il paziente. Ci sono casi in cui la madre è costretta a stare a scuola con il figlio. Oltre ai diritti negati del bambino, quindi, ci sono quelli della madre, spesso costretta a lasciare il lavoro».