



Roma, 27 febbraio 2023 - Sono circa 300 milioni le persone che vivono con una malattia rara, il 5% dell'intera popolazione mondiale e 2 milioni di queste sono in Italia. I 'rari' insomma non sono una rarità, ma hanno una serie di criticità peculiari; la prima riguarda la difficoltà di approdare a una diagnosi tempestiva perché le malattie rare sono oltre 6 mila.

Il 72% hanno una causa genetica (ed esordiscono dunque quasi sempre in età pediatrica) mentre le restanti possono derivare da infezioni (batteriche o virali), allergie, cause ambientali o sono tumori rari (circa 200 quelli stimati). Solo il 5% di queste patologie infine ha al momento un trattamento approvato. Visto questo quadro così vasto e frammentato, è chiaro che non esiste un singolo medico al mondo esperto in tutte le malattie rare finora note.

Esistono tuttavia dei centri di riferimento che aggregano tante competenze specifiche in grado di dare un aiuto concreto a queste persone. La Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS è un centro di riferimento riconosciuto dalla Regione Lazio per 18 diverse malattie rare ed è accreditato come centro di riferimento europeo per 16 di queste malattie.

In occasione della Giornata mondiale delle malattie rare (*#rarediseaseday*), che si pone l'obiettivo di garantire un accesso equo alla diagnosi, al trattamento, alla salute, all'assistenza sociale e pari opportunità a tutte le persone con una malattia rara, abbiamo esplorato l'offerta che il Gemelli riserva a tutte loro, con alcuni dei nostri esperti.

### **Assistenza, formazione, ricerca. La ricetta del Gemelli per le malattie rare**



*Prof. Giuseppe Zampino*

“Le malattie rare - esordisce il prof. Giuseppe Zampino, direttore UOC di Pediatria e coordinatore dei centri per le malattie rare del Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, componente del Tavolo Tecnico Regionale e Ministeriale per le malattie rare - sono patologie complesse e disabilitanti e il loro primo aspetto di complessità è dato dall'aver bisogno di molti specialisti, esperti e competenti in materia. Il Gemelli dal 1980 ha creato una squadra di specialisti con queste competenze. Abbiamo dunque una lunga storia alle spalle, ma anche un presente, fatto di tanti esperti nella diagnosi e nella gestione di pazienti con queste condizioni. Il tutto è incardinato in una robusta organizzazione per far sì che l'azione multispecialistica sul paziente con una malattia rara complessa non si interrompa nei colli di bottiglia della gestione di ogni singolo problema.

I pazienti accedono attraverso lo sportello delle malattie rare ([sportellomalattierare@policlinicogemelli.it](mailto:sportellomalattierare@policlinicogemelli.it) e +39 063015 6591 dal lunedì al venerdì dalle ore 9.00 alle ore 13.00). La prima valutazione è ambulatoriale, e serve a definire i bisogni assistenziali (diagnosi e trattamento) del paziente; se necessario si pianifica un Day Hospital o un ricovero. Ma la malattia rara è una condizione cronica e la sua gestione deve svolgersi prevalentemente sul territorio; per questo abbiamo costruito legami molto stretti tra il nostro centro di riferimento e l'ASL di appartenenza, oltre che con il pediatra di libera scelta o il Medico di Medicina Generale.

Fondamentali anche i rapporti con le associazioni delle famiglie di questi pazienti, con le quali condividiamo progetti assistenziali e di ricerca. Tra i 'rari' ci sono tanti pazienti sindromici e in particolare quelli che non riescono a crescere o diventare indipendenti dai genitori (rimanendo di fatto bambini), continuano a essere gestiti dai pediatri (anche al di là dell'età 'pediatrica') attraverso l'Unità di Malattie Rare e Transizione, responsabile la dottoressa Roberta Onesimo.

La strutturazione in IRCCS e la creazione del network GSTeP (Parco Scientifico e Tecnologico del Gemelli) ci offre grandi possibilità nella ricerca anche di trattamenti. Sono in corso numerosi trial, anche di fase 1 (sulla sindrome di Proteus) e nel recente passato sono sviluppati diversi trattamenti farmacologici e genici, come quello per l'atrofia muscolare spinale (SMA). E le ricerche in campo farmacologico, vanno di pari passo con quelle in ambito eziologico e patogenetico.

La ricerca insomma occupa un posto molto importante nella nostra vision sulle malattie rare. Un elemento che caratterizza le malattie rare è che sono poco conosciute, pur impattando enormemente sul SSN. Una loro migliore conoscenza permetterebbe una diagnosi più rapida e una miglior organizzazione delle cure. La Facoltà di Medicina e chirurgia dell'Università Cattolica del Sacro Cuore interviene anche su questo aspetto, con una formazione specifica sulle malattie rare, sia nell'ambito del corso di laurea in medicina e chirurgia, che negli altri corsi di laurea delle professioni sanitarie soprattutto in campo riabilitativo (infermieristica, logopedisti, fisioterapisti, terapisti occupazionali, psicoterapia dell'età evolutiva, ortottistica)".

Uno dei fiori all'occhiello del Gemelli in ambito di assistenza alle persone con malattie rare è il fatto di poter assicurare una loro gestione multidisciplinare dal periodo prenatale, all'età adulta, all'anziano, grazie alla possibilità di offrire una transizione.

### **Mai più soli: la scommessa della transizione**

Quello che molti pazienti e le loro famiglie sperimentano con la fine dell'età pediatrica è il senso di abbandono, il non avere più una porta alla quale bussare. Un vuoto assistenziale che il Gemelli ha deciso di colmare almeno in parte attivando un ambulatorio della transizione per le persone con malattie rare. Al suo interno operano medici e case manager della complessità, che valutano il paziente nella sua interezza insieme ad una rete di specialisti ad hoc per la loro patologia (cardiologi, pneumologi, gastroenterologi, psicologi, endocrinologi, psichiatri), attraverso un modello mutuato dall'esperienza acquisita negli anni con i pazienti geriatrici e le persone Down.

“Il Gemelli - spiega il dott. Christian Barillaro, responsabile della UOC Centro di Continuità Assistenziale (CCA) e Cure Palliative Territoriali - prende per mano le persone con le malattie rare anche nella delicata fase della transizione. All'interno della CCA ci sono servizi ambulatoriali e di DH che ne garantiscono la presa in carico (contatti dei servizi: 06 30155749, ambulatorio.malattielisosomiali@policlinicogemelli.it e masir@policlinicogemelli.it). Il nostro centro appartiene all'area dell'invecchiamento e una delle prerogative dell'area geriatrica è la valutazione multidimensionale e la presa in carico globale multidisciplinare.

I malati rari sono persone ultra-fragili e il nostro centro garantisce la presa in carico della fragilità perché avendo al suo interno un know how internistico-geriatrico e più figure professionali, riesce a coordinare e integrare le varie discipline, garantendo la continuità delle cure. Al nostro interno operano anche professionisti specializzati in una serie di malattie rare (es. la dottoressa Elena Verrecchia e il dottor Ludovico Luca Sicignano per le malattie lisosomiali e la malattia di Fabry; il dottor Angelo Carfi per le sindromi da disabilità intellettiva come la sindrome dell'X-fragile e la Prader Willy).

È fondamentale infatti avere sia la componente specialistica, che quella valutativa a 360 gradi. Molto importante è coinvolgere il nucleo familiare, che è parte integrante della presa in carico. La prerogativa della transition è individuare le varie criticità che si nascondono dentro il nucleo familiare perché il ragazzo cresce e diventa adulto ma i genitori invecchiano e dunque aumentano le necessità di supporto sociale, psicologico, assistenziale.

Questo servizio nasce non a caso all'interno di una centrale di continuità assistenziale, in grado di creare una rete condivisa tra ospedale e territorio e con una componente socio-assistenziale sempre più strutturata, collegata alle associazioni, ai servizi territoriali di assistenza domiciliare. Quello della transizione è un aspetto che ci troviamo oggi ad affrontare grazie ai progressi della terapia, che consentono a questi pazienti di vivere molto a lungo. Ma allo stesso tempo dobbiamo porci il problema di 'come' invecchiano queste persone. E la nostra ricetta per garantire loro un presente e un futuro sereno prevede un'offerta integrata di assistenza clinica, globale e specialistica, assistenza sociale e la strutturazione di forti legami con la famiglia e con il territorio”.