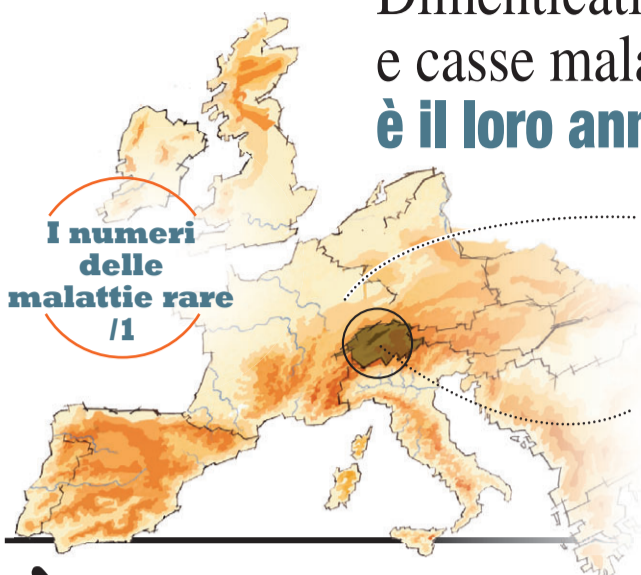


Pazienti con mali sconosciuti. Mezzo milione in Svizzera. Dimenticati da farmaceutica e casse malati. Il 28 febbraio è il loro anniversario



35 milioni

il numero di persone che soffre di malattie rare in Europa

0,5 milioni

il numero di persone che soffre di malattie rare in Svizzera



È una malattia rara ma non muoio

Passi avanti nella ricerca svizzera contro le settemila "patologie difficili"

PATRIZIA GUENZI

Figli di un male minore. Così vengono definite le persone colpite da una malattia rara. In Svizzera mezzo milione, in Europa 35 milioni. Pazienti che spesso finiscono sul lettino dello psichiatra, stanchi di vagare da uno studio medico all'altro senza avere una diagnosi esatta. Sfiniti di rispiegare all'infinito disturbi, sottoporsi a terapie inappropriate e ingoiare chili di pasticche, a volte pure nocive per la propria salute. Basti dire che occorrono ventidue anni in media per ottenere una diagnosi di malattia rara. Sino ad oggi se ne contano almeno settemila... Eppure di "patologie difficili", che comprendono pure la malattie orfane - quelle abbandonate dalla ricerca e dalla medicina - se ne fa un gran parlare. Si ripete che la ricerca deve attivarsi a trovare una cura, impegnare più fondi, coinvolgere più medici e biologi, le case farmaceutiche investire maggiormente. "Sono rare e quindi, per queste ultime, poco redditizie", chiosa il dottor Giovan Maria Zanini, responsabile dell'Ufficio del farmacista cantonale. Ogni anno, in Svizzera, viene organizzata la "giornata internazionale sulle malattie rare". L'appuntamento è per il prossimo 28 febbraio. Sarà l'occasione per annunciare la nascita della Fondazione Black Swan, con sede a Ginevra, prima e unica nel nostro Paese (vedi articolo a lato). Ma vediamo di capirne di più.

"Con la definizione di malattia rara si intende una patologia, genetica o virale, che tocca un numero ristretto di persone rispetto alla popolazione totale - spiega Luca Scorrano, professore al Dipartimento di fisiologia cellulare e metabolismo all'Università di Ginevra - . Fino a un paziente

ogni 2000 abitanti, parliamo di malattia rara". Non sempre colpiscono dalla nascita o nella prima infanzia; oltre il 50% si manifesta nell'età adulta, la sclerosi laterale amiotrofica è una di queste. Inoltre, se quasi tutte le malattie genetiche sono malattie rare, queste ultime non tutte

sono genetiche. "Esistono malattie infettive rarissime, così come autoimmuni per cui la causa è tuttora sconosciuta", aggiunge. E allora, cosa possono fare le migliaia di pazienti che convivono con un male quasi o del tutto sconosciuto e senza una cura adeguata?

Oltre alla fatica quotidiana, si sbarcano una miriade di altre difficoltà che ledono profondamente la qualità della loro vita. Non sempre è facile sapere quale specialista interpellare, sovente la patologia colpisce più organi e non permette una presa a carico globale del malato da parte

di un solo medico. Non sempre l'accesso a cure di qualità è garantito per tutti. "Terapie o farmaci che ancora non figurano nell'elenco spesso non sono riconosciuti dalle casse malati", spiega Olivio Lama, di Santésuisse Ticino. Molte malattie rare segue nella pagina accanto >

La novità



La prima fondazione svizzera per lo studio e la cura dei "figli di un male minore" "Aiutiamo chi vaga da un medico all'altro"

Si chiama "errance medical", vagabondaggio medico. È, in sostanza, il calvario di tutte le persone affette da una malattia rara non ancora diagnosticata. "Ecco perché ho pensato di creare una fondazione, Black Swan, fondazione svizzera per la ricerca sulle malattie orfane, affinché si lavori per trovare una cura", spiega Olivier Menzel, 34 anni, biologo e ricercatore, responsabile del laboratorio di ricerca universitaria della chirurgia pediatrica a Ginevra. Scopo della fondazione, raccogliere e riversare fondi per tutto ciò che riguarda la ricerca delle malattie rare e orfane che colpiscono il 7/8 per cento della popolazione. "Ma soprattutto intendiamo fare un lavoro di gruppo, grazie all'apporto di un comitato scientifico pluridisciplinare e internazionale composto da una decina di ricercatori, medici, esperti in oncologia, trapianti, genetica,

pediatria in grado di trovare i fondi per andare avanti con gli studi", riprende Menzel. E aggiunge: "In Svizzera quanto a ricerca sulle malattie rare siamo in estremo ritardo. Vuoi per scelte politiche o forse perché siamo

'Siamo in estremo ritardo perchè oggi si investe altrove'

specializzati in altri campi. Ma anche perché, diciamo chiaramente, per le ditte farmaceutiche è un campo poco redditizio". Ma la fondazione si prefigge anche un altro scopo. "Informare il pubblico. La problematica delle malattie rare è troppo spesso sottaciuta, poco cono-

sciuta. Invece se ne deve parlare, spiegare alle persone di cosa si tratta. In questo modo daremo una mano anche a tutti coloro che non hanno accesso ad altre fonti di informazione". Come Internet... "Esistono numerose associazioni di pazienti che si organizzano e tra loro si danno consigli, si aiutano. Diventano dei veri esperti della patologia. Grazie alla Rete si danno appuntamento, si consultano. Mentre è difficile che un medico possa incontrare nella sua vita professionale tanti casi". Menzel è attualmente impegnato in uno studio su una malattia che tocca il fegato dei bimbi. "Ipercolesterolemia familiare - precisa il medico -. Ovvero, l'incapacità di eliminare il colesterolo e il trapianto è il solo rimedio. Ne è colpita una persona su un milione. Nella sua forma meno grave una su 500. Spero di trovare presto una cura".

p.g.

SALA D'ATTESA



Dieta e filosofia per Raz Degan

Non si finisce mai di imparare. Raz Degan (41) annuncia dalla copertina di DiPiu di aver perso 8 chili con la "dieta della terra". E che sarà mai? Frutta e verdura cruda che, dice, "coltivo con le mie mani". E ancora: "Mi ispiro alla filosofia orientale". Bè, certo, fa tanto chic dire così. E avanti a filosofeggiare: "C'è stato un momento nella mia vita in cui ho sentito il bisogno di capire quale fosse il significato del mio cammino sulla Terra..." Mah, no comment.



Dieta e amore per la Clerici

Altra dieta. Questa volta pasta. È di Antonella Clerici (46), appena scesa dal palco dell'Ariston e, poco prima di salirci, finita all'ospedale per un duro regime alimentare. Non ci vuole un genio per capire che se uno è abituato a mangiare assai una dieta ferrea diventa insopportabile. Vabbè... Intanto, la bionda presentatrice, chiude il sipario di Sanremo e ci lancia una chicca: "Chi mangia poco e male fa male l'amore". Oibò!



In partenza per l'Isola la Lecciso ha paura

In partenza per "L'Isola dei famosi", Loredana Lecciso (37) si "concede" alla copertina di Chi e posa con l'ex compagno, Al Bano (66), e i due figli, Jasmine e Bido. "Sarà una grande esperienza - le dice lui, che già ha partecipato allo stesso reality -, la natura ti ridimensiona". E lei cinquette: "Temo la mia reazione agli imprevisti. Sono un po' spaventata all'idea di cominciare questa avventura". Anche noi, ma per i tuoi compagni di gioco.

1/La storia

Manuela Fahrny dal '79 è affetta da un morbo rarissimo

“Ho subito oltre 30 interventi e potrei diventare un mostro”

I numeri delle malattie rare
12

50%
e oltre, la quota delle patologie si manifesta nell'età adulta

5
le nuove malattie genetiche che vengono descritte ogni settimana nella letteratura medica

22 anni
il tempo medio necessario per ottenere la diagnosi di malattia rara

Contrariamente alla maggioranza dei pazienti affetti da una malattia rara, Manuela Fahrny, di Bellinzona, non ha dovuto attendere decenni per avere una diagnosi. “Un po' per caso, nel 1979, avevo una sorta di ciste al ginocchio da operare... - spiega la donna, oggi cinquantenne -. I medici si sono però accorti che c'era molto di più, avevo un morbo, il morbo di Reckling-hausen, una rarissima malattia genetica degenerativa”. A oltre trent'anni dalla diagnosi, Manuela è ancora una delle tante vittime di una malattia orfana. I problemi, per sua fortuna, sono sorti sei anni dopo la diagnosi. Piccoli tumori benigni che crescevano sui muscoli e sui nervi schiacciandoli, indebolendoli e impedendone il movimento. Da allora, ha già subito una trentina di interventi per asportarli, altrimenti si ingrossano creando dolori atroci. Alla coscia, alla testa, al collo, al gomito, al polso, alle mani... Da cinque anni è inchiodata su una carrozzina, costretta a farsi aiutare quotidianamente. Per fortuna, al suo fianco, c'è sempre Isabel, la sua amica del cuore che si occupa di lei. “Siamo troppo pochi a soffrire di questa patologia - riprende -. Me l'hanno detto gli stessi medici. Non c'è ricerca, non ne vale la pena,

figuriamoci quindi una cura”. Così, da anni, Manuela fa la spola tra qualche ospedale universitario della Svizzera tedesca e il Ticino, dove ha incontrato decine di medici, professori, ricercatori. “Niente da fare. Non esistono pasticche né terapie - ribadisce -. Posso solo tenere a bada i dolori, che sono molto invalidanti. Anche con la morfina quando occorre”. Fino a tre anni fa Manuela viveva a Coira - “un paradiso lì, soprattutto per chi è costretto a spostarsi sulla sedia a rotelle” -, poi il clima più favorevole per la sua salute l'ha costretta a trasferirsi in Ticino. “Va meglio, anche se è più problematico dal punto di vista delle barriere architettoniche”, commenta. Ma Manuela è una persona tutto sommato positiva. Ha fiducia nella medicina, nella ricerca. “Chissà mai che prima o poi non trovino una cura. In fondo a volte capita anche un po' per caso. Studiando tutt'altra patologia magari arrivano anche a mettere le mani sulla mia”. Tuttavia, Manuela è cosciente che la sua è una gravissima malattia che con gli anni peggiorerà inesorabilmente. “Non voglio neanche immaginare, ho visto delle foto, questo morbo ti trasforma il viso e te lo rende come quello di un mostro...”

p.g.

2/La storia

Unico in Ticino con la sindrome dell'uomo rigido

“L'80% dei dottori non conosceva il virus che mi consuma i nervi”

80%
è predominante la modalità di trasmissione per via genetica che si stima interessi l'80% di tutte le malattie rare

È il classico esempio di “vagabondaggio medico”. Prima di avere in mano una diagnosi precisa e certa ne sono passati di anni. Giovanni (nome di fantasia, l'identità è conosciuta dalla redazione) soffre di una pressoché sconosciuta malattia neurologica, la “sindrome dell'uomo rigido” (detta anche “sindrome della persona rigida”), caratterizzata da rigidità del torace e degli arti, spasmi muscolari dolorosi con conseguenti cadute. “Il fatto è che per anni mi hanno curato per i nervi - spiega l'uomo, oggi pensionato -, sono anche stato ricoverato in una clinica perché pensavano che il mio problema fosse appunto il sistema nervoso. Invece io stavo sempre più male. In preda alle crisi che partivano dal ginocchio su su fino all'inguine, bloccandomi completamente le due gambe”. Probabilmente unico paziente in Ticino, la prevalenza è stimata a meno di un caso su circa un milione, Giovanni ha iniziato attorno alla fine degli anni Novanta a fare avanti e indietro dagli studi medici, sottoponendosi a mille esami, consulti e indagini per cercare di trovare una risposta ai suoi problemi fisici. È un'affezione molto rara, abitualmente diagnosticata e trattata presso i reparti di neurologia o di medicina interna, che tuttavia non sempre dispongono di

un'ampia casistica. “Il settanta-ottanta per cento dei medici non la conosce. Ne ho incontrati alcuni che davvero non ne avevano mai sentito parlare”, nota. E aggiunge: “Alla fine, solo con il prelievo del liquor dalla spina dorsale si è potuti arrivare ad una diagnosi. Non è una malattia né ereditaria, né genetica, è un virus che in sostanza fa andare in tilt il sistema immunitario provocando uno squilibrio a livello del sistema nervoso”. Tuttavia, la causa precisa della malattia è tuttora sconosciuta. A Heidelberg c'è una clinica specializzata. La cura consiste nel trovare una sorta di equilibrio in modo da non stressare né scompensare troppo il fisico del paziente che alla fine, da solo, trova un mix di terapie abbastanza efficaci. “Faccio regolarmente fisioterapia, agopuntura e i farmaci sono per lo più tranquillanti e rilassanti”. Tuttavia, l'estrema sensibilità dei soggetti colpiti fa sì che, per alcuni, i mutamenti meteorologici, come il vento da nord, ma anche la luna piena, influiscano moltissimo sul loro stato di salute. “Mi sono anche affidato ai cosiddetti ‘maghi’, quelli che promettono cure miracolose - conclude -. Niente da fare. Per fortuna che ho comunque il sostegno della mia famiglia che mi segue e mi tutela in tutti i modi”.

p.g.

< segue dalla pagina accanto

ledono corpo e mente, accompagnandosi a deficit sensoriali, motori e mentali, oltre a rendere la persona più vulnerabile sul piano psicologico, sociale ed economico. Il paziente si sente perso e la famiglia diventa il solo e unico punto di riferimento. Con un carico non indifferente. “Ai familiari dei malati del Ticino - riprende Scorrano - consiglio di sfruttare la meravigliosa rete creata in Italia da Telethon che censisce quasi tutte le associazioni italiane di malattie rare. Trovare il sostegno, la condivisione ed il supporto di chi vive tutti i giorni gli stessi drammatici problemi non cura la malattia, ma riesce senza dubbio a donare più forza per affrontarla quotidianamente”. È proprio la difficoltà diagnostica a rendere tutto più pesante. Alcuni medici, nella loro vita professionale, non entreranno mai in contatto con una malattia rara. “Chiaramente un Paese molto piccolo ha meno casi di altri più grandi. Questo espone il medico a delle indubbie difficoltà. In Italia, Germania e Francia esistono centri di riferimento nazionali per ‘gruppi’ di malattie rare, in grado di vedere quasi tutti i pazienti con quella malattia presenti sul territorio”. Tuttavia la speranza è sempre l'ultima a morire. Luca Scorrano ha una sua “ricetta”: “Il settore in cui ci possiamo aspettare delle scoperte è quello delle cellule staminali, anche se si dovrà fare i conti con numerosi problemi etici”.

pguenzi@caffè.ch

I medici

La difficoltà nel diagnosticare malattie rare è vissuta dagli stessi specialisti in materia, figuriamoci per i medici generici che, metabolici o genetici che siano, in certi sintomi si imbattono magari solo una volta nella loro intera carriera. “Non è facile individuare persino malattie ‘famose’, come il colera o la malaria conferma Jacques De Haller, presidente dei medici svizzeri -. Le probabilità di imbattersi in certe malattie, di trarne esperienza è limitatissima, e questo vale per i medici svizzeri, come quelli degli altri Paesi. Le possibilità di una diagnosi corretta aumentano solo con gli specialisti; in Svizzera tutti gli ospedali universitari, ad esempio, sono in grado di riconoscere disturbi della salute, sindromi rare”. Al medico di famiglia, quando si esula dalla routine e dalle eventuali complicazioni, non resta che procedere per tentativi o per esclusione. “Puoi riconoscere una malattia rara perché sei specializzato in quel settore, perché poco nota ma puoi ricorrere ad una vasta letteratura in materia,

“In alcuni casi la diagnosi è impossibile”

Quando il morbo è “strano” non restano che i centri universitari

oppure solo per caso - aggiunge Tiziano Moccetti, medico luganese che, come e cardiologo può definirsi un “veterano” -. Giusto per fare un esempio; solo un ecocardiogramma mi ha permesso di rilevare un mixoma nel cuore che non avrei mai sospettato. Un caso rarissimo, ma senza quell'esame, prescritto alla ricerca di altre patologie, persino ad un buon internista sarebbe sfuggito”. Anche un appassionato di eziologia, la scienza che ricerca e studia le cause delle malattie, può essere disarmato di fronte ad una malattia rara. “All'università, durante la specializzazione, si studiano tutte, ma le malattie rare se proprio non ce ne si imbatte si dimenticano - conferma Franco De Micheli, medico internista a Chiasso -. Le cliniche universitarie, in effetti, possono almeno

GLI OSPEDALI
Solo gli ospedali universitari in Svizzera hanno equipaggi di specialisti



contare su un pool di pazienti con malattie rare, ma le cose cambiano se certi sintomi li riscontri una sola volta in vent'anni. Tra l'altro ne soffre anche, perché il paziente vive la sensazione che non sei in grado di individuare e risolvere il suo problema. Ma capita anche ai luminari, quando si ritrovano tra le mani una malattia



rara, di fare brutta figura. Eppure le hai studiate, tra metaboliche e genetiche il sospetto ti viene, ma da qui a diagnosticarle...”. Certo, puoi ricorrere all'istinto, all'intuizione, ma certi sintomi sono così contraddittori o fuorvianti che è difficile individuare anche un'allergia, un'intolleranza. “La medicina non è una scienza matematica, ma biologica - spiega Marco Maurizio, pediatra di Mendrisio, ricordando come anche tra i pazienti più piccoli si nascondano le diagnosi più insidiose -. Posso anche individuare dei sintomi, procedere con la diagnosi differenziale, avanzare per ipotesi, esclusioni logiche, ma quando ti imbatte in una malattia rara non è facile. Si può considerare ‘semplice’ una celiachia, l'intolleranza al glutine, eppure mi sono capitati casi con sintomi diversi l'uno dall'altro”. Senza dimenticare che un parassita tropicale, in un Paese come la Svizzera, rappresenta già una malattia rara. “E gli svizzeri, com'è noto, viaggiano in tutto il mondo...” conclude De Haller.

e.r.b.

QUA LA ZAMPA

La domanda

Un mio conoscente mi ha proposto di adottare un cucciolo di bassotto della sua ultima cucciolata. Mi piacerebbe capire e conoscere più a fondo questa razza; può aiutarmi e dare qualche consiglio, soprattutto sul carattere e sui problemi fisici o sanitari di questa razza piuttosto “particolare”?



La risposta

Nei cuccioli bassotto occhio a denti e schiena

Il bassotto tedesco è chiamato anche “Kaninchen” che vuol dire coniglio, ciò indica chiaramente il tipo di caccia cui era destinato. Esistono ben nove razze di bassotto con tre diversi tipi di pelo: corto, lungo e ruvido e tre diversi tipi di taglie: standard, nana e kaninchen. Le zampe del bassotto che lo rendono così “particolare” sono la conseguenza della presenza del gene del nanismo D che rende appunto impossibile uno svi-

luppo normale dello scheletro. Da questa anomalia morfologica l'uomo ha creato soggetti sempre più adatti alle proprie esigenze. Il bassotto ha conservato intatte le sue ottime qualità di cane coraggioso, intuitivo, testardo, coraggioso e “testardo”. È quindi chiaro che necessita di un rapporto col padrone basato su un certo rigore e col tempo il nostro amico imparerà a rispettare il suo ruolo. Dal punto di vista sanitario i

bassotti sono cani forti e rustici senza particolari problemi. Un po' di attività fisica ed una corretta alimentazione, terranno sotto controllo il peso e permetteranno così di non compromettere la salute della colonna vertebrale, unico vero e serio problema del bassotto. Inoltre si devono tenere sotto controllo i denti, in quanto, il bassotto come tutti i cani di piccola taglia sono grandi produttori di tartaro.

di STEFANO BOLTRI stefano.boltri.doc@alice.it