

Identità Rara

La lotta dei malati rari
per il riconoscimento sociale

 PSB
Pragma Society Books

Luca Nave
Roberto Lala



PRAGMA SOCIETY BOOKS
- Filosofia & Medicina -

Identità rara

La lotta dei malati rari per il riconoscimento sociale

Luca Nave e Roberto Lala

© Pragma Society Books

Prima edizione, Torino, settembre 2021

Codice ISBN:

Ebook: 978-88-94548556

Cartaceo : 978-88-94548563

www.pragmasociety.org

segreteria.pragma@gmail.com

Un allievo disse al maestro:
“Mi insegni a combattere ma mi parli di pace.

Come concili le due cose?”

Il maestro rispose:
“Meglio essere un guerriero in un giardino che
essere un giardiniere in una guerra”.

Anonimo.

INDICE

INTRODUZIONE	7
CAPITOLO PRIMO	
LE MALATTIE RARE: UNO SGUARDO BIO-PSICO-SOCIALE	
1. Definizioni	15
2. Quanti sono i pazienti con una malattia rara?	18
3. Chi è il paziente affetto da malattia rara?	21
4. Cosa significa avere una malattia rara?	22
5. Quali sono le cause delle malattie rare?	23
6. Quando si scopre di avere una malattia rara?	23
7. Perché è importante la diagnosi di malattia rara?	23
8. Ci sono delle caratteristiche comuni a tutte le malattie rare?	25
9. Quali difficoltà incontrano i pazienti con malattia rara?	25
10. Che impatto ha una malattia rara sul vissuto familiare del paziente?	30
11. Che impatto ha una malattia rara sulla salute psicologica del malato?	34
12. Un malato raro è invalido?	38
13. Un malato raro è disabile?	40
14. Un malato raro ha diritto all'esenzione dal ticket sanitario?	41
15. Le malattie rare rientrano nella legge 104?	42
16. Esistono delle agevolazioni scolastiche per i Bambini-adolescenti con malattia rara?	42
CAPITOLO SECONDO	
LE ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI	
1. Il "Noi" e il bene bio-psico-sociale	45
2. Le associazioni di pazienti con malattia rara	46

3. Uno sguardo internazionale	47
4. In Italia	53
5. Il Forum A-Rare	56

CAPITOLO TERZO

LE BUONE PRATICHE

1. La rete “centrata” sul paziente	60
2. Spazio di ascolto dei pazienti per i pazienti.	63
3. <i>Network Care Manager</i> (o Consulente di percorso)	67
4. La cultura del counseling “centrato” sulla persona	70
5. Il paziente esperto	72
6. Ambulatorio della Transizione	77
7. ConTeSto	80

CAPITOLO QUARTO

LE STORIE RARE

1 La storia di Luca (Rachitismo ipofosforemico)	82
2. La storia di Anna (Sindrome adrenogenitale congenita)	84
3. La storia di Francesca (Fibrodisplasia ossificante progressiva)	86
4. La storia di Serena (Deficit di 5 alfa reduttasi)	88
5. La storia di Francesco (Adrenoleucodistrofia)	90
6. La storia di Davide (malformazioni multiple)	92

CONCLUSIONE

COSA FARE? UNO SGUARDO VERSO IL FUTURO	94
--	----

GLOSSARIO	97
-----------	----

BIBLIOGRAFIA	107
--------------	-----

SITOGRAFIA	109
------------	-----

Nel testo, i termini contrassegnati dal simbolo (→) rimandano al glossario, mentre il simbolo (@) rimanda alle fonti presenti nella sitografia.

INTRODUZIONE

La medicina e le istituzioni sanitarie non hanno mai visto di buon occhio le malattie rare e i pazienti che ne sono affetti. La rarità che caratterizza queste patologie tende a sfuggire allo sguardo “scientifico” della medicina sperimentale e ai protocolli della *Evidence Based Medicine*, esula dalla nomenclatura e dalla rigida logica del principio di causalità (una causa per un effetto-sintomo).

I malati rari esistono da sempre, le malattie rare esistono da quando vengono classificate le malattie. Dai tempi di Ippocrate il compito del medico è riconducibile alla triade diagnosi-prognosi-terapia, ovvero causa-previsione-rimedio, e fin dai tempi del padre della medicina occidentale esistono i malati “normali”, i pazienti cioè che rientrano nelle “norme”, nelle categorie o nei protocolli della medicina - in un certo spazio e tempo - ed esistono i cosiddetti “malati rari”, malati “a-normali”, “strani”, “ambigui”, che manifestano dei sintomi e provano dei dolori che non dovrebbero provare perché esulano dal sapere della medicina e dal potere del medico curante. Sono malati di una malattia di cui non si conosce la causa e di cui è difficile prevedere il decorso e curare gli effetti.

Gli “a-normali”, da sempre, sono gli emarginati o stanno ai margini dal sistema medico e sanitario e, di conseguenza, non godono di un pieno riconoscimento sociale. Vivono in una sorta di limbo della conoscenza e della cura. Attendono l’evoluzione della scienza medica affinché si possa comprendere la loro condizione patologica e trovare una cura efficace dei loro sintomi.

A partire dalla seconda metà del Novecento, nel generale processo di riassestamento e di ripensamento della Bio-Tecno-Medicina nel contesto della società contemporanea (Nave, 2020), viene attribuita una nuova attenzione alle problematiche vissute dai pazienti affetti da una malattia rara. Sono stati compiuti numerosi progressi in ambito diagnostico, terapeutico e assistenziale, i governi nazionali e le istituzioni internazionali hanno iniziato a organizzare delle azioni politiche a favore di questi pazienti con l’obiettivo di regolamentare le attività in questo settore della medicina e della sanità pubblica, mentre nascono le prime associazioni e organizzazioni dei pazienti. Questi progressi sono

accompagnati dalla consapevolezza pubblica che se ogni malattia rara può colpire un numero esiguo di pazienti, i malati rari e le loro famiglie sono tanti e rappresentano una vera e propria emergenza sociale e una priorità della sanità pubblica internazionale.

Il dovere della medicina di curare il paziente e il diritto del paziente a ricevere le migliori terapie e trattamenti disponibili per la sua malattia dovrebbero valere anche se ci fosse un solo malato raro al mondo, dieci o cento. Il fatto è che la medicina e le istituzioni sanitarie pensano ai “grandi numeri” in base alla formula dell’etica utilitaristica di “fare il bene per il maggior numero di persone”, che in sanità significa “curare il maggior numero di persone con il minimo delle risorse possibili”. Visto che tutti non si possono curare come si dovrebbe, la logica è di investire il sapere e il potere di guarire della medicina e della sanità pubblica in quelle malattie che colpiscono tante persone, con buona pace di chi non rientra nella maggioranza dei pazienti.

Chi ha una malattia rara, sconosciuta e che magari colpisce poche persone in tutto il mondo ([→ malattia ultra rara](#)) esula dal principio di beneficiabilità della logica utilitaristica ed è vittima di discriminazione perché non è titolare degli stessi diritti di cui godono coloro che rientrano nella maggioranza dei pazienti con malattia non rara. Qui sembrano contare solo i numeri, che determinano chi è dentro e chi è fuori.

Detto in altri termini, allo stato attuale ci sono cittadini-pazienti di serie A, che hanno diritto alle migliori cure per la propria patologia non rara, e cittadini-pazienti di serie B, come i malati rari, a cui non vengono riconosciuti gli stessi diritti e, *in primis*, l’attuazione completa del diritto alla salute sancito dall’articolo 32 della Costituzione che, ricordiamo, recita così:

“La Repubblica tutela la salute come fondamentale diritto dell’individuo e interesse della collettività, e garantisce cure gratuite agli indigenti. Nessuno può essere obbligato a un determinato trattamento sanitario se non per disposizione di legge. La legge non può in nessun caso violare i limiti imposti dal rispetto della persona umana”.

In uno stato liberale e democratico qual è quello nel quale vorremmo vivere, il fenomeno della discriminazione in merito alla titolarità dei diritti non è accettabile, in questo ambito come altrove. Nasce così la lotta per i diritti e per ottenere un riconoscimento sociale da parte dei pazienti con malattia rara e delle

associazioni che li rappresentano. La lotta travalica il mero discorso sui diritti del malato perché pone in gioco la questione del riconoscimento della persona sofferente nell'ambito personale, familiare, lavorativo, sociale e istituzionale in senso lato.

Si consideri che, a fronte di una millenaria storia di isolamento, discriminazioni e incomprensioni, il primo documento ufficiale che regola le malattie rare e i [→farmaci orfani](#) con cui vengono curate è l'*Orphan Drugs Act* approvato nel 1983 negli Stati Uniti. In Italia bisogna attendere il Decreto Ministeriale 279 del 2001, che ha cercato di fornire le prime risposte concrete ai pazienti affetti da malattia rara e ai loro familiari. In particolare, ha identificato 341 malattie o gruppi di malattie rare ritenute meritevoli di attenzione e di esenzione dai costi sanitari per le prestazioni comprese all'interno dei Livelli Essenziali di Assistenza ([→LEA](#)), ha istituito la "Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare", nonché un registro nazionale in cui censire i pazienti affetti da malattia rara coordinato dall'Istituto Superiore di Sanità.

Il fatto è che la creazione dell'elenco delle malattie rare e il Registro dei pazienti rivela la medesima logica dei grandi numeri summenzionata: in questo caso vengono riconosciuti i pazienti con una malattia rara che non è poi così rara perché, conti alla mano, colpisce comunque tante persone, mentre vengono esclusi, trascurati e discriminati i pazienti con una malattia [→ultra-rara](#). Una discriminazione nella discriminazione, dunque, e una riproposizione del gravoso problema di stabilire chi è dentro e chi è fuori. Interi capitoli di malattie sono state trascurate ([→malattie trascurate](#)), un vizio originario dell'Elenco e del Registro che si è protratto sino ai giorni nostri. Il problema si è ulteriormente amplificato con la scoperta nel corso degli anni di nuove patologie, soprattutto di origine genetica. Il vizio originario si accompagna, poi, al fenomeno del [→federalismo sanitario](#): in Italia ogni Regione stabilisce i propri criteri per l'accesso alle cure e per la dispensazione dei farmaci, cosicché alcune patologie vengono riconosciute in alcune regioni mentre in altre sono [→malattie trascurate](#).

Negli anni sono stati realizzati diversi tentativi per sanare questa situazione e procedere con l'aggiornamento dell'elenco delle malattie rare esentabili, ma solo con l'introduzione dei nuovi Livelli Essenziali di Assistenza ([→LEA](#)), entrati in vigore il 15 settembre 2017 (Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri del 12 gennaio 2017) l'elenco è stato aggiornato e riorganizzato dal punto di vista dei codici, della nomenclatura e delle patologie. Sono stati introdotti 134 nuovi codici di esenzione che fanno riferimento a un totale di 201 malattie. Un passo avanti è

stato certamente compiuto ma restano ancora molte le malattie che non sono presenti nella nomenclatura istituzionale e restano ancora tanti i pazienti invisibili al sistema sanitario nazionale. In realtà, il problema non è completamente sanabile con l'aggiornamento degli elenchi, stante la continua individuazione di nuove malattie rare, specialmente genetiche, e il permanere di un concetto di malattia largamente basato sulla comparsa di lesioni e perdita di funzioni a scapito di una visione più ampia che consideri patologiche anche le sofferenze nelle quali non è ancora possibile evidenziare un substrato anatomico-fisiologico. A mero titolo di esempio, possiamo citare la fibromialgia, la sindrome del dolore-affaticamento cronico, la sensibilità chimica multipla, le disforie di genere e molte altre condizioni nelle quali è manifesta sofferenza cronica senza che ne esista un'interpretazione causale definita da parte della bio-medicina.

Se nella nuova attenzione riservata alle malattie rare un ruolo di primo piano è stato svolto dalla medicina e dalle istituzioni politiche sanitarie, in termini di conoscenze e di risorse investite in queste patologie, è necessario sottolineare che un'azione fondamentale è stata svolta dai pazienti, dalle associazioni e dalle organizzazioni a livello internazionale. Paradossalmente, i pazienti con malattia rara, una delle categorie di cittadini che andrebbe maggiormente tutelata per via delle difficoltà che sono costretti ad affrontare nella vita quotidiana, sono stati obbligati a intraprendere una lotta per ottenere un riconoscimento sociale e la titolarità dei propri diritti.

E come in ogni lotta, più o meno armata, anche nelle battaglie dei malati rari per ottenere il riconoscimento sociale e diventare titolari di diritti inalienabili si scopre la forza dell'antico motto: "l'unione fa la forza!". Come già ammesso nelle righe precedenti, i pazienti affetti da una determinata e specifica malattia rara sono pochi, mentre le associazioni spesso contano un numero esiguo di membri, hanno poche risorse, scarsa visibilità e un ininfluente peso politico. L'idea che ha generato il movimento internazionale delle associazioni dei pazienti con malattia rara è sostenuta dalla convinzione che se si elaborano strategie per mettere insieme tanti pazienti e tante associazioni si accresce il loro peso sociale e il potere d'azione politica. Oggi [Eurordis \(@\)](#), la più grande Federazione internazionale di associazioni di pazienti affetti da malattie rare, rappresenta circa trenta milioni di pazienti e partecipa ai lavori della Commissione Europea.

Il ruolo svolto dalle Associazioni nella lotta per la conquista dei diritti dei malati rari si accompagna con l'evoluzione del ruolo del paziente. A fronte della millenaria storia del rapporto medico-paziente caratterizzata dal [→paternalismo](#)

[medico](#), in tempi recenti nasce una nuova consapevolezza dell' "essere un paziente" e di godere del diritto all' [→autonomia](#) in merito alle decisioni da intraprendere a riguardo della propria salute e di quella dei propri cari. Da qualche anno a questa parte è nata la figura del "paziente esperto". Nell'incontro clinico il vero esperto della malattia è certamente il medico ma il paziente dispone di un altro tipo di *expertise* che il medico non ha, e cioè l'esperienza soggettiva della malattia vissuta in termini [→bio-psico-sociali](#). L'*expertise* del medico riguarda gli aspetti organici della malattia (*Disease*) ma solo il paziente sa cosa si prova quando insorgono determinati sintomi (*Illness*) e quali conseguenze generano da un punto di vista psicologico e nel contesto sociale (familiare, lavorativo, scolastico, ecc.). L'esperienza della malattia vissuta dal paziente non è un'appendice della malattia qual è vista dal medico ma rappresenta l'essenza stessa della malattia e non può non essere tenuta in considerazione nel processo della cura.

Questo libro intende essere uno strumento della lotta dei pazienti e delle associazioni per accrescere l'autoconsapevolezza, l' [→autonomia](#) e il loro pieno riconoscimento sociale, istituzionale e culturale in senso lato. Nel volume abbiamo raccolto materiali, testimonianze, progetti, idee e azioni politiche intraprese dai guerriglieri in lotta che incontriamo tutti i giorni da circa vent'anni a questa parte all'interno della [Federazione Malattie Rare Infantili di Torino \(@\)](#) e nel più recente [Forum A-Rare \(@\)](#) che comprende tutte le associazioni del settore che hanno sede in Piemonte e Valle D'Aosta. Ci è sembrato doveroso dare voce alla lotta intrapresa dai malati rari, far conoscere le battaglie combattute e quelle in atto; si tratta di realtà spesso sconosciute perché ancora ai margini delle notizie di cronaca e dagli interessi della politica.

Mentre scriviamo il volume è in atto la discussione al Senato del ["Testo Unico sulle Malattie Rare" \(@\)](#) il cui esame è stato avviato il 7 marzo 2019 e sospeso diverse volte a causa di problemi con le relazioni tecniche degli esperti. Ci auguriamo che sia finalmente giunto il momento di approvare una legge a favore dei malati rari e delle loro famiglie che, nelle intenzioni del legislatore, intende preservare, consolidare e implementare le buone pratiche e i percorsi sviluppati negli anni, dare un forte impulso alla ricerca di base e a quella clinica, agli screening neonatali fondamentali per un trattamento precoce e per la cura della malattia rara attraverso un incremento del finanziamento degli enti di ricerca pubblici o privati che si impegnano nella ricerca sulle malattie rare e sui farmaci orfani.

La struttura del volume prevede, nel primo capitolo, un'introduzione generale all'universo delle malattie rare e alle principali problematiche che i pazienti, i familiari e gli operatori della cura affrontano quotidianamente per fronteggiare i diversi aspetti coinvolti nella patologia e nella situazione clinica ed esistenziale che genera. Abbiamo riportato le principali domande che ci vengono rivolte durante le consulenze che offriamo presso il centro di ascolto "Incont-Rare" della Federazione Malattie Rare Infantili e le risposte che offriamo ai pazienti e ai loro familiari. Questo capitolo intende essere una guida alle malattie rare aggiornata in base alle recenti novità normative e socio-assistenziali.

Il secondo capitolo è dedicato al mondo delle associazioni dei pazienti e mostra le conquiste che sono state realizzate nel momento in cui i pazienti hanno deciso di unire le proprie forze al fine di accrescere la propria visibilità pubblica e aumentare il loro potere sociale per ottenere il riconoscimento quale condizione per conquistare i propri diritti. Partiremo da uno sguardo storico internazionale per concentrarci poi sulla situazione a livello nazionale e quindi su quella delle Regioni Piemonte e Valle D'Aosta che conosciamo da vicino e dove operiamo.

Il terzo capitolo contiene le "buone pratiche" in sanità che sono state realizzate grazie al fondamentale contributo delle associazioni dei pazienti nel contesto della Rete Interregionale per le malattie rare del Piemonte e Valle D'Aosta. Qui è in atto un *network* virtuoso che mira a collegare il paziente, al "centro della rete", con le associazioni del territorio, gli specialisti, le istituzioni sanitarie e politiche e l'università. Descriviamo cosa è stato fatto di positivo per migliorare la cura del paziente con malattia rara, pur nella consapevolezza che molto resta ancora da fare.

Il capitolo quarto, infine, è dedicato alle storie dei pazienti: narriamo alcune vicende emblematiche di pazienti e famiglie che si sono rivolti al Centro di Ascolto della Federazione Malattie Rare Infantili perché si sono ritrovati a vivere a stretto contatto con una malattia rara che ha fatto bruscamente irruzione nelle loro vite. Siamo convinti che nulla meglio delle storie vissute possa consentire di comprendere cosa significhi convivere con una malattia rara, a livello personale e nel contesto familiare, sociale, lavorativo e relazionale in senso lato.

Chiudono il volume un glossario, una bibliografia e una sitografia con le principali risorse presenti nel web.

RINGRAZIAMENTI

Vogliamo ringraziare tutti coloro che, direttamente e indirettamente, hanno reso possibile questa pubblicazione. *In primis* i pazienti, i loro familiari e i membri delle associazioni con cui siamo in contatto, il personale medico-sanitario che lavora all'interno della Rete interregionale per le malattie rare del Piemonte e Valle D'Aosta e il prezioso staff della Federazione Malattie Rare Infantili con cui discutiamo quotidianamente le questioni affrontate nel testo e cosa fare per migliorare sempre di più la cura della persona con una malattia rara e complessa.

Dedichiamo la pubblicazione alla memoria di Felice Mostacci, fervido lot-tatore per il riconoscimento sociale dei malati rari.

CAPITOLO PRIMO

LE MALATTIE RARE: UNO SGUARDO BIO-PSICO-SOCIALE

Premessa

Per comprendere cosa significa vivere a stretto contatto con una malattia rara o prendersi cura di una persona che ne è affetto, partiamo da alcune definizioni molto generali dei termini salute, normalità, malattia e malattia rara quali sono intese nella società contemporanea. Questo percorso introduce alla scoperta delle principali problematiche vissute dai pazienti, dai familiari e dal personale medico-sanitario in termini [→"bio-psico-sociali"](#).

1. Definizioni

a. La salute

“La salute non è semplicemente l’assenza di malattia, ma lo stato di completo benessere, fisico, mentale e sociale”. Questa definizione dell’Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS, 1948), fin dal suo pronunciamento ha sollevato notevoli entusiasmi collocando la medicina e la sua opera in un progetto di promozione personale e sociale. Con la Carta di Ottawa del 1986, l’OMS ha formulato una strategia di intervento, la *health promotion*, con la finalità di rendere le persone sempre più in grado di controllare e migliorare le proprie condizioni di salute. Con questo approccio, i cittadini vengono stimolati ad assumere una prospettiva “salutogenica” volta non soltanto a eliminare la malattia, ma anche a promuovere la salute. Cardini di questa azione sono le attività di prevenzione e di educazione sanitaria. Per lungo tempo le problematiche di salute, riferite agli “stili di vita”, sono state attribuite a comportamenti personali, quali eccessi dietetici, abuso di sostanze, sedentarietà ma è necessario adottare una prospettiva più ampia, riconoscendo gli stili di vita come categoria sociale collettiva (Max Weber). Considerando la genesi fortemente sociale degli stili di vita, risulta problematico operare le scelte più salubri che risultano spesso le più difficili da attuare.

Attualmente un gran numero di persone non ha alcuna possibilità di scelta a riguardo, sia per ignoranza, sia per impossibilità materiale.

Con la Carta di Ottawa, l'OMS ha messo a punto una serie di impegni che vanno ben oltre le semplici misure sanitarie, attribuendo alla salute la prerogativa di bene irrinunciabile per lo sviluppo sociale, economico ed individuale. Ha definito infatti come prerequisiti alla salute: la pace, la casa, l'istruzione, il cibo, un reddito dignitoso, un ecosistema stabile, la continuità delle risorse, la giustizia e l'equità sociale.

A partire dagli anni Settanta del secolo scorso, si è manifestata una reazione alla definizione originaria dell'OMS del 1948, in quanto sono emersi i limiti di una concezione troppo idealizzata e quindi non applicabile nei contesti pratici. È emerso un approccio che vede la malattia non solo quale esito definito di un'alterazione biologica, ma piuttosto come possibile limite alla tolleranza verso le richieste ambientali. Salute e malattia non hanno più come punto di riferimento esclusivo la valutazione biologica, ma la persona, i suoi scopi e le possibilità residue di realizzarli. Il discrimine tra salute, malattia e disabilità viene così collocato nella capacità di adattamento della persona a condurre la vita che desidera, considerando limiti e possibilità determinati dall'ambiente in cui vive.

b. La normalità

“Riteniamo che si debbano considerare i concetti di norma e di media come concetti differenti di cui ci sembra vano tentare la riduzione ad unità” (Canguilhem, 1966). Considerare i valori medi delle costanti fisiologiche umane come espressione di normalità, non tiene conto delle capacità di adattamento e di variazione dell'uomo, quell'animale, che tramite la tecnica, riesce a modificare anche l'ambiente della propria azione. Nel variare, l'uomo raggiunge standard di funzionamento nuovi per cui la domanda è se e quando definire patologico un grado di funzionamento che si discosta dall'atteso.

Una seconda domanda riguarda la capacità di svolgere funzioni e di compiere atti della vita quotidiana, voluti dal soggetto e dalla società. A che livello la diversa capacità può dirsi disabilità?

Kurt Goldstein (1934) afferma che una media statisticamente ottenuta non permette di decidere se un individuo sia normale o no. Trattandosi di una norma sovraindividuale risulta impossibile determinare se l'individuo che è di fronte a noi sia effettivamente malato. Ciò diviene possibile invece definendo una norma individuale rispetto agli standard e alle aspettative dell'individuo stesso. La

frontiera tra il normale e il patologico, imprecisa per individui diversi considerati simultaneamente, è precisa per il singolo individuo considerato in tempi successivi. Di tale trasformazione è giudice principalmente l'individuo stesso in quanto è lui a patirne.

In momenti differenti e con gli stessi organi l'uomo può trovarsi a essere normale o anormale. La salute è un modo di affrontare l'esistenza sentendosi non solo possessori ma anche creatori di valore, instauratori di norme vitali. In questa luce, i giudizi non si organizzano più secondo una netta opposizione tra normalità e patologia e, conseguentemente, gli interventi sanitari non sono solo diretti a porre rimedio alla suscettibilità alle malattie e alla fragilità ma anche al potenziamento delle funzioni. La definizione di normalità diviene perciò un campo dell'azione biopolitica.

c. La malattia

La malattia è una condizione anormale di un soggetto, causata da alterazioni organiche o funzionali che compromettono la sua salute oppure lo rendono incapace di utilizzare tutte le risorse e le capacità che possiede in ogni situazione, riducendo o modificando negativamente le funzionalità normali. La malattia è legata al principio della transitorietà: ogni patologia ha un termine che può essere rappresentato dalla guarigione dell'organismo, dall'adattamento dello stesso a una diversa fisiologia (o ad una diversa condizione di vita) o dalla morte.

Il termine deriva dal latino "*male aptus*" ("malconcio, malmesso) e da "*male-actio*" (mala-azione, malattia indotta per azione errata, dovuta all'ignoranza della mente del soggetto).

Quando a parlare di malattia non è il medico ma il malato e i familiari una definizione "organicistica" di malattia può risultare fortemente limitativa, visto che tiene in considerazione solo la dimensione corporea della patologia e non comprende le dimensioni psicologiche, personali e sociali dell'essere e del sentirsi malati. In lingua inglese si utilizza il termine *disease* per la descrizione della malattia dal punto di vista medico, il termine *illness* per indicare l'esperienza diretta del malato, la dimensione esistenziale-soggettiva, e il termine *sickness* per determinare il riconoscimento della persona malata come tale da parte del contesto sociale di appartenenza.

d. Le malattie rare

Le malattie rare diagnosticate sono circa 8000 (un numero in continua crescita determinata dall'avanzamento della ricerca scientifica) e sono presenti in tutto il mondo, ma non esiste una definizione "universale" di malattia rara. Tutte le definizioni si basano infatti sui dati relativi alla [→prevalenza](#) del numero di pazienti con malattia rara rispetto alla popolazione di un certo territorio geografico; in Europa la prevalenza è di 5 abitanti su 10.000, negli Stati Uniti è di 8,6 abitanti su 10.000 mentre in Giappone è di 4 su 10.000 abitanti. In altre nazioni, e in base ad altre classificazioni, gli indici di prevalenza variano tra 0,5 e 8,6 casi su 10.000 pazienti. La prevalenza di alcune patologie è molto bassa, fino ad arrivare a pochissimi casi al mondo. Alcune malattie (genetiche e infettive) colpiscono specifiche popolazioni e sono rare solo in particolari aree geografiche.

2. Quanti sono i pazienti con una malattia rara?

A questa domanda è impossibile dare una risposta esatta in base ai dati epidemiologici disponibili. In generale, molti pazienti affetti da malattia rara non sono registrati nei Registri nazionali e sugli elenchi o *database* internazionali ([→malattie trascurate](#)), mentre molte malattie rare sono raggruppate sotto definizioni generiche come ad esempio "altri disordini metabolici o endocrini", il che rende difficile creare un censimento credibile.

Si consideri, poi, che ognuno di noi è portatore di 6-8 anomalie genetiche non sempre recessive e senza conseguenze, ma se due persone portatrici della stessa anomalia genetica decidono di avere un figlio il nascituro potrà manifestare la malattia. Se la popolazione mondiale fosse sottoposta a uno [→screening](#) genetico, oltre a scoprire tante nuove malattie rare, scopriremmo che tante malattie rare non sono poi così rare.

Un recente studio epidemiologico pubblicato sullo *European Journal of Human Genetics* stima che nel mondo abitano tra i 260 e i 440 milioni di pazienti affetti da una malattia rara, che rappresenterebbero il 3,5/5,9 % della popolazione mondiale (Aa. Vv, 2019). Lo studio è basato sui dati pubblicati sul portale *Orphanet* ed esamina il 67,6% delle patologie rare: tale percentuale si ottiene escludendo i tumori rari e le malattie rare causate da virus, batteri e intossicazioni. Il dato sulla [→prevalenza](#) a livello mondiale è dunque sottostimato. Questo studio, rispetto ai precedenti, offre un approccio più *Global Public ed Evidence Based* per stimare la [→prevalenza](#) delle malattie rare nel mondo, ma gli autori

sottolineano i limiti derivanti dalla numerosità, dalla eterogeneità e dalla variabile distribuzione geografica di tali patologie. Un approccio *Global Public ed Evidence Based* richiederebbe dati certi ma è noto che nell'universo delle malattie rare le informazioni disponibili sono spesso insufficienti e derivano da fonti non standardizzate, i dati epidemiologici sono scarsi ed eterogenei, gli studi scientifici sono pochi, mancano database organizzati ed efficienti, nonché criteri diagnostici condivisi a livello mondiale. Tali variabili sono ovviamente collegate alla caratteristica fondamentale di una malattia rara: il numero limitato dei casi di [→prevalenza](#) e di [→incidenza](#) sulla popolazione di un certo territorio.

Secondo le già evocate stime di [Eurordis \(@\)](#), in Europa abiterebbero circa trenta milioni di pazienti con malattia rara. Se abitassero tutte nello stesso luogo, le persone affette da malattie rare rappresenterebbero il terzo continente più popoloso al mondo, dopo la Cina e l'India. Un dato impressionante ma che è impossibile da verificare con precisione. Concentriamo la nostra indagine sulla situazione italiana. Da una ricerca anche solo poco approfondita sul web scopriamo che secondo [l'Osservatorio Malattie Rare \(@\)](#) nel nostro Paese abiterebbero due milioni di malati rari, che sul sito di [Telethon \(@\)](#) diventano addirittura tre milioni. Se arrotondiamo la popolazione italiana a sessanta milioni di abitanti, in base alla cifra dell'Osservatorio il 3,3 % della popolazione sarebbe affetto da una malattia rara, in base alla cifra di Telethon il 5%.

Non sappiamo quali criteri siano stati utilizzati per censire i malati rari italiani da Telethon e dell'Osservatorio, ma visto lo scarto di un milione di pazienti presumiamo si tratti di cifre che non rispettano il principio di realtà. Lo scarto di un milione di pazienti indica l'a-scientificità di almeno uno dei due censimenti, o magari di tutti e due.

In realtà, come sanno bene i pazienti in lotta per i diritti delle persone con malattia rara, il problema sta a monte di ogni potenziale censimento: il numero dei pazienti affetti da malattia rara in Italia, stante le condizioni attuali, è impossibile da ottenere, neanche con uno scarto approssimativo in termini di poche migliaia di pazienti, figuriamoci in cifre milionarie. La vera difficoltà, filosofica se vogliamo, prima ancora che medica o socio-sanitaria, è scoprire "che cos'è" una malattia rara (a quali condizioni può definirsi tale) e "chi sono" i soggetti "malati rari" (chi ha cioè lo *status* che consente di essere riconosciuto come titolare dei legittimi diritti sanciti dalle leggi dei rispettivi Paesi, in termini di esenzione e di fruizione di servizi socio-sanitari).

Il criterio dell' [→incidenza](#), ovvero la frequenza con cui una malattia colpisce il numero totale di persone di una certa popolazione, non è di per sé rilevante per risolvere la questione: ci sono malattie [→“ultra-rare”](#) che in nessun Paese del mondo sono “riconosciute” o “classificate” come “malattia rara” ([→malattie trascurate](#)), eppure le persone che ne sono affette hanno sintomi e provano dolori rari, strani, a-normali. Alcune malattie rare sono conosciute, studiate e classificate nella nomenclatura internazionale, ma nei singoli Paesi i pazienti rari non sono “riconosciuti”, ovvero non hanno diritto all’esonazione, all’[→invalidità civile](#) né, di conseguenza, ai benefici socio-sanitari legati alla condizione di disabilità (ad esempio, legge 104/92). In Italia, poi, in regime di [→“federalismo sanitario”](#), alcune patologie rare sono riconosciute in alcune Regioni e in altre no. Chi è un malato raro in Piemonte non ha la stessa identità e non gode dello stesso riconoscimento sociale di un malato raro che vive in Calabria.

Anche il criterio dell’iscrizione dei pazienti malati rari negli appositi Registri delle varie regioni non può venire in soccorso per risolvere il nostro problema. Si consideri un dato interessante: nel Registro per le malattie rare della Regione Piemonte e Valle D’Aosta sono registrati circa 32.000 pazienti malati rari. Se moltiplichiamo, con moltissima approssimazione, questo numero per le ventuno regioni e province autonome, in Italia vivrebbero circa 600/700.000 malati rari, pazienti cioè affetti da una malattia rara “riconosciuta” e presente in nomenclatura. Siamo lontani dai due o tre milioni di pazienti malati rari riportati nei censimenti prima evocati.

Un ulteriore problema nel “Problema” censimento, è rappresentato dalle malattie rare “orfane” di diagnosi– o in attesa di diagnosi - che colpiscono i “malati invisibili” ([→malattie senza diagnosi](#)). Forse sono loro che fanno la differenza nei numeri dei pazienti malati rari in Italia, ma loro sono, appunto, “invisibili” e dunque “incalcolabili” in un censimento “credibile”.

Si tratta di pazienti che presentano un quadro sintomatologico che di per sé è difficilmente incasellabile in un “nome” del nomenclatore, e in attesa di poterlo fare – possono volerci anni per ottenere una “diagnosi” di malattia rara – sono “orfani”, senza diagnosi e spesso senza cura. Talvolta viene loro attribuita un’etichetta diagnostica di una patologia rara “simile” – che presenta all’incirca gli stessi sintomi – affinché il paziente venga “riconosciuto” e possa avere diritto all’esonazione e ad altri benefici economici e sociali. In linea generale, in assenza di una diagnosi certa, di evidenze o di prove di efficacia (E.B.M.), non c’è certezza in ambito prognostico e terapeutico – nel campo medico la certezza non c’è quasi

mai, ma qui si abita l'incertezza ad alti livelli. I malati "orfani", quando la sanità lo consente, si curano poi con i [→farmaci "off label"](#) oppure con i farmaci pure loro "orfani" ([→farmaci orfani](#)): per molte malattie rare potrebbe esserci una cura ma le case farmaceutiche sono restie a investire in ricerca e produzione di farmaci che curano un numero esiguo di persone, soprattutto se non intervengono le Istituzioni a co-finanziare o a offrire "incentivi" fiscali, o in termini di *trust*, nella ricerca-produzione-commercio del farmaco prodotto.

Il tentativo di censimento "credibile", che ha utilizzato il criterio dell'iscrizione dei pazienti ai Registri regionali per le malattie rare, è stato effettuato nel contesto dell'indagine *Monitorare* (Aa.Vv., 2018). È stata inviata alle varie Regioni una scheda informativa contenente domande relative alla gestione dei Registri Regionali per le malattie rare che conteneva una tabella nella quale è stato chiesto di indicare il numero complessivo di persone con malattia rara inserite nei singoli Registri. Delle 19 Regioni/PPAA che hanno risposto, tre non hanno compilato questa tabella mentre la regione Lombardia ha fornito i dati al 31/12/2015 e la Regione Basilicata al 31/12/2016. Dai dati forniti dalle sedici Regioni, leggiamo sul Rapporto, "arriviamo a dire con una buona approssimazione che il numero complessivo di tutte le persone con malattia rara in Italia può ragionevolmente collocarsi nell'intervallo compreso tra 578.022 e 770.700 unità con una prevalenza tra lo 0,95% e l'1,27%. Sono sicuramente numeri importanti ma, purtroppo, ancora poco stabili. Su questo aspetto sarà interessante vedere nel medio-breve termine gli effetti dell'aggiornamento dei LEA e, in particolare, del nuovo elenco delle malattie rare" (Aa.Vv., 2018).

Non tutti i malati rari sono presenti nei Registri e molti sono invisibili. Se si vuole conoscere il numero di malati rari in Italia, non per amore di conoscenza filosofica ma per prendersi cura di loro e rispettare il loro diritto alla salute (art. 32 della Costituzione), il primo passo da fare è rendere "visibile" l'invisibile, e dare agli "orfani" dei "genitori" (da *gignère* = "generare") che sappiano, appunto, generare salute e cura.

3. Chi è il paziente affetto da malattia rara?

La risposta più immediata a questa domanda, apparentemente tautologica, è che un malato raro è un malato, ovvero una persona che presenta una serie di sintomi, disturbi e malesseri in termini [→bio-psico-sociali](#) assolutamente soggettivi (*Illness*) che sono, almeno in prima istanza, difficilmente riconducibili a

una patologia nota, non rara o *Evidence Based (Disease)*. Ora, il fatto di manifestare una serie di sintomi “strani” rende la persona certamente malata ma fino a quando quest’esperienza di malattia non viene ricondotta a una diagnosi non si ottiene il riconoscimento sociale di “paziente malato raro”.

La filosofia insegna che la nostra identità è fortemente condizionata dal riconoscimento degli altri in un certo contesto familiare, sociale, politico e giuridico. Le recenti teorie sulla struttura intersoggettiva dell’io sostengono che è impensabile un soggetto isolato dal mondo e che senza il riconoscimento di sé da parte degli altri si prova una seria difficoltà a scoprire la propria identità. Nel caso delle malattie rare il riconoscimento deve avvenire a livello istituzionale affinché il paziente malato raro diventi un agente morale e giuridico titolare di diritti. Oltre al già citato diritto alla salute sancito dall’articolo 32 della Costituzione italiana, qui si parla di diritti di accesso alle cure, di esenzioni su farmaci e prestazioni e possibilità di ricorrere all’[invalidità civile](#), alla legge 104, ecc.

4. Cosa significa avere una malattia rara?

Riguardando le abilità fisiche e/o mentali, le capacità intellettuali, sensoriali e comportamentali della persona, le malattie rare limitano le opportunità personali, professionali, sociali ed educative, e possono essere causa di discriminazione. I più esposti sono i bambini: nel 70% dei casi la patologia colpisce in età pediatrica. In molti casi si tratta di patologie croniche, invalidanti e pericolose per la sopravvivenza del paziente; riducono l’aspettativa di vita media e determinano una riduzione della qualità della vita. Alcune patologie possono provocare la morte in età infantile, altre sono degenerative e più o meno rapidamente letali, mentre altre sono compatibili con una vita “normale” se diagnosticate in tempo e trattate adeguatamente.

Da un punto di vista medico, le malattie rare sono caratterizzate da una grande eterogeneità di segni e sintomi che variano non solo da una malattia all’altra ma anche all’interno della stessa malattia. La stessa patologia può manifestarsi in modo differente da individuo a individuo. Per molte malattie c’è una grande varietà di sottotipi.