

## **Le malattie rare Rare diseases**

S. GIUSTINI, C. BRUNI, E. MIRAGLIA

Una malattia si definisce rara se colpisce non più di cinque persone su una popolazione di diecimila cittadini (dato OMS). Attualmente sono state individuate circa 8.000 entità di cui molte di interesse dermatologico e ogni settimana vengono descritte fino a cinque nuove malattie nelle pubblicazioni scientifiche internazionali.

Queste patologie sono caratterizzate da severità clinica, cronicità, evolutività e spesso provocano precoce mortalità. I segni clinici di tali malattie possono essere presenti fin dalla nascita o manifestarsi durante la prima infanzia, come si osserva nella neurofibromatosi o nell'osteogenesi imperfetta; tuttavia, oltre il 50% delle malattie rare insorge in età adulta (ne sono un esempio la malattia di Huntington, la malattia di Charcot-Marie-Tooth, la sclerosi laterale amiotrofica).

Attualmente le conoscenze scientifiche e mediche su questa classe di malattie sono piuttosto scarse, essendo state ignorate per molto tempo dai ricercatori e dalle istituzioni. Di conseguenza, fino a pochi anni fa non esistevano attività scientifiche e politiche finalizzate alla ricerca nel campo di tali malattie.

Per tali patologie non sono note terapie farmacologiche specifiche, non solo perché nell'80% dei casi sono geneticamente determinate, ma perché sono sconosciuti i meccanismi eziopatogenetici che le determinano.

Per molte di esse esistono trattamenti che possono migliorare esclusivamente la qualità della vita e prolungarne la durata. In alcuni casi, invece, sono stati ottenuti notevoli progressi sia nell'approccio terapeutico, che nell'impiego dei presidi riabilitativi. Tale dato dimostra che, nonostante sia ancora lunga la strada da percorrere, non bisogna arrendersi davanti alle difficoltà, ma intensificare gli sforzi comuni per ottenere risultati sempre migliori.

Attualmente, per garantire terapie adeguate ai pazienti affetti da malattie rare, i Governi di numerosi Paesi hanno provveduto a regolamentare la ricerca, lo sviluppo e la commercializzazione di farmaci che vengono definiti "orfani".

Negli ultimi 10 anni sono stati compiuti numerosi passi in avanti nell'ambito della sorveglianza delle malattie rare. Ne è una dimostrazione la nascita in Italia del "Registro Nazionale delle Malattie Rare" (RNMR), istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità. Questo è stato introdotto in seguito all'emanazione del Decreto Ministeriale n. 279 del 18 maggio 2001.

Il "Registro" ha tra i suoi obiettivi principali quello di effettuare la sorveglianza delle malattie rare e supportare la programmazione nazionale e regionale degli interventi per i soggetti affetti da malattie rare (art. 3). Esso mira infatti ad ottenere informazioni epidemiologiche (numero di casi di una determinata malattia rara e relativa distribuzione sul territorio nazionale) utili a definire le dimensioni del problema; si tratta, inoltre, di uno strumento utile per stimare il ritardo diagnostico e la migrazione sanitaria dei pazienti, supportare la ricerca clinica e promuovere il confronto tra operatori sanitari per la definizione di criteri diagnostici.

Per aumentare la copertura e l'efficienza della raccolta dei dati epidemiologici, il "Centro Nazionale Malattie Rare" (CNMR), a partire dall'inizio del 2007, ha messo in atto una nuova mo-

dalità di raccolta dati che include un nuovo *software* sviluppato su piattaforma *web*. Questo rappresenta uno strumento che può essere utilizzato sia dai singoli presidi/centri abilitati alla diagnosi e al trattamento dei pazienti affetti da malattie rare, sia dai Responsabili dei Centri di Coordinamento Regionale che coordinano le attività e fanno da tramite tra il CNMR e i singoli presidi/centri.

Il *software* permette al RNMR di ricevere i dati da ciascun Responsabile del Centro di Coordinamento per la raccolta dei dati epidemiologici.

Con tutte le Regioni è stato condiviso e concordato, all'interno dell'Accordo Stato-Regioni del 10 maggio 2007, un elenco di variabili obbligatorie da inviare al RNMR. Tale elenco prevede campi obbligatori sia per la parte anagrafica di arruolamento del paziente, sia per la parte relativa alla patologia.

Le attività necessarie per implementare il RNMR da parte di ogni Regione sono:

- la compilazione del modulo di adesione al RNMR da parte del Responsabile del Centro di Coordinamento Regionale;

- la comunicazione da parte del Responsabile del Centro di Coordinamento Regionale della mappatura dei presidi/centri abilitati alla raccolta dei dati nella propria Regione, tramite la compilazione dei Moduli di adesione in cui vengono specificati i dati "anagrafici" dei presidi/centri e il nominativo del Referente del presidio/centro da abilitare;

- la ricezione delle credenziali di accesso al RNMR per l'inserimento dei dati e il relativo "Manuale d'uso" da parte di tutti i Referenti dei presidi/centri individuati e comunicati tramite il modulo di adesione.

È interessante notare che al 31 dicembre 2009, il numero di schede pervenute al RNMR era pari a 102.661, con notevoli differenze da Regione a Regione.

Per concludere, possiamo affermare che il RNMR rappresenta un importante anello di congiunzione tra le istituzioni e chi, ogni giorno, dedica il proprio impegno alle malattie rare.

---

*Per richiesta estratti:*

S. Giustini  
E-mail: [sandra.giustini@uniroma1.it](mailto:sandra.giustini@uniroma1.it)