
A difesa dei malati senza diagnosi

Autore: Chiara Andreola

Fonte: Città Nuova

Fondazione Hopen, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Orphanet-Italia e OMaR hanno presentato il 3 maggio, Giornata mondiale dei malati senza diagnosi, la Carta per il riconoscimento dei diritti dei pazienti che si trovano in questa condizione, almeno 100.000 solo in Italia

Ciascuno di noi si preoccupa di che cosa fare nel momento in cui dovesse ricevere la diagnosi di una malattia, specie se grave e invalidante. **Pochi pensano a che cosa farebbero se manifestassero i sintomi di una qualche malattia, a cui però non si riesce a dare un nome:** aprendo un lungo e difficile percorso di diagnosi, tentativi di cura che non si sa se possano davvero giovare (appunto perché non si sa di che malattia si stia parlando), e autentici deliri burocratici perché in assenza di diagnosi è molto più difficile accedere ai benefici previsti - da esenzioni, a certificati di invalidità - rispetto a chi una diagnosi invece ce l'ha, vedendosi dunque negati i propri diritti di malato. **Si tratta perlopiù di malattie rare**, che appunto in virtù della loro rarità sono poco o per niente conosciute; e che riguardano però più persone di quanto si possa credere. «La comunità dei malati rari senza diagnosi (MRSD) è molto ampia e riguarda, nel mondo, alcuni milioni di persone, oltre **100.000 solo in Italia** – spiega **Federico Maspes, Presidente della Fondazione Hopen Onlus** – Queste persone hanno problemi ad accedere a un percorso di presa in carico, di cura e di supporto sociale e psicologico. Un percorso che dovrebbe essere, invece, strutturato in modo da consentire il raggiungimento della diagnosi nei tempi più rapidi possibili, e in attesa di quest'ultima, di ricevere i migliori trattamenti e il supporto possibile». Appunto per questo il 3 maggio, Giornata mondiale dei malati senza diagnosi, in occasione di un evento sul tema a Porto Ercole la [Fondazione Hopen Onlus](#), [Ospedale Pediatrico Bambino Gesù](#), [Orphanet-Italia](#) e [Osservatorio Malattie Rare](#) hanno presentato la "[Carta dei Malati Rari Senza Diagnosi](#)", un decalogo di riferimento sui diritti dei pazienti con malattie rare senza diagnosi e sugli impegni richiesti ai decisori politici e alla società tutta affinché siano resi concretamente esigibili. Questo dunque il decalogo presentato:

1. La salute è un diritto fondamentale di ogni persona;
2. Nessuna persona malata deve essere lasciata indietro;
3. Al malato senza diagnosi, affetto da una malattia ultra-rara o non conosciuta, deve essere assegnato un codice di riconoscimento;
4. Tutte le persone malate hanno il diritto ad avere una diagnosi;
5. Il malato senza diagnosi e la sua famiglia hanno diritto a ricevere il miglior approfondimento clinico, strumentale e di laboratorio;
6. Il malato raro senza diagnosi ha diritto a usufruire della mobilità sanitaria transfrontaliera;
7. Il malato raro senza diagnosi e la sua famiglia hanno diritto alla migliore relazione con il medico, l'accesso ai migliori trattamenti sperimentali e al supporto sociale;
8. Il malato raro senza diagnosi e la sua famiglia hanno diritto di partecipare alle attività di ricerca e cura;
9. Il malato raro senza diagnosi e la sua famiglia hanno diritto al sostegno psicologico e spirituale;
10. Devono essere utilizzati tutti i canali di informazione per aumentare la consapevolezza dell'esistenza del malato senza diagnosi, devono essere promosse le attività di rete e il confronto e l'incontro tra i malati senza diagnosi.

«Con questa "Carta dei Malati Rari" - prosegue Maspes - miriamo innanzitutto a un **pieno riconoscimento delle necessità e dei diritti di queste persone**. Il punto fondamentale del nostro impegno, a supporto di due precedenti interrogazioni parlamentari, è arrivare all'adozione di un codice univoco di riconoscimento per i pazienti senza diagnosi e il riferimento ai Livelli Essenziali di Assistenza (LEA)». Le ragioni della mancata diagnosi o dell'eccessivo ritardo, con conseguenze negative sul paziente e sui familiari, possono essere molteplici. «Le patologie rare, così come quelle che hanno una presentazione inusuale, spesso sfuggono alla diagnosi. E ciò può essere ricondotto, in primo luogo, alla rarità della specifica condizione che, in ragione della sua bassa frequenza, non è nota alla maggior parte dei medici – sottolinea **Bruno Dallapiccola, Direttore Scientifico Emerito IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù** – Un recente studio, realizzato da *Orphanet*, ha stimato che circa l'85% delle malattie rare sono ultra-rare, con frequenze inferiori a un caso per milione di persone, e per questo più difficili da diagnosticare. Non vuol dire però che ci si debba arrendere di fronte alla difficoltà, perché oggi abbiamo degli importanti strumenti per arrivare, invece, a identificare la patologia grazie al lavoro del laboratorio di genetica: uno dei più importanti è l'analisi dell'esoma (*Wide Exome Sequencing*) che è in grado di identificare il gene-malattia in circa il 60 per cento dei casi». «È già dalla precedente Legislatura che insieme alla Fondazione Hopen avanziamo la richiesta di creazione di percorsi sanitari e sociali rivolti a indirizzare tempestivamente i malati rari senza diagnosi, identificati da un codice univoco (**ORPHAcode 616874: "malattie senza diagnosi dopo indagini approfondite"**), verso programmi incentrati su valutazioni cliniche accurate, avanzate analisi strumentali e di laboratorio e consultazioni multidisciplinari di alta specializzazione – afferma **Francesco Macchia, Vicedirettore OMaR - Osservatorio Malattie Rare** –. Questi percorsi dedicati devono essere integrati nel contesto di collaborazioni nazionali e internazionali al fine di valorizzare le competenze e ottimizzare l'uso delle risorse disponibili, con l'obiettivo ultimo di facilitare e guidare i pazienti e le loro famiglie nell'accesso alle opportunità esistenti». «Stiamo lavorando in Europa, con Eurordis, per spingere gli Stati membri allo sviluppo di programmi nazionali per i non diagnosticati. Nell'ambito dei passi necessari per raggiungere questo obiettivo, abbiamo fortemente voluto e sostenuto l'introduzione di un codice specifico, l'*ORPHAcode 616874*, per un'univoca identificazione delle persone con malattie rare senza diagnosi. La proposta è stata accolta e appena il Piano nazionale per le malattie rare sarà approvato potremo finalmente cominciare ad avere un tracciamento di queste persone», evidenzia **Annalisa Scopinaro, Presidente UNIAMO - Federazione Italiana Malattie Rare**. __

Sostieni l'informazione libera di Città Nuova! Come? [Scopri le nostre riviste, i corsi di formazione agile e i nostri progetti](#). Insieme possiamo fare la differenza! Per informazioni: rete@cittanuova.it _