



Dott. Claudio Del Don,
Presidente dell'Associazione Malattie Genetiche Rare Svizzera Italiana e Vice-Presidente della Fondazione Telethon Azione Svizzera.



Prof. em. Sandro Rusconi
Membro del comitato dell'Associazione Malattie Genetiche Rare e di ProRaris Svizzera.

Vittime della negligenza: malattie genetiche orfane. C'è chi se ne occupa.

Telethon, ovvero una lunga e intensa storia di passione, generosità e speranza.

Per molti decenni nelle facoltà di medicina si ripeteva come un mantra agli studenti "selten ist selten, häufig ist häufig" (raro è raro, frequente è frequente), come esortazione a concentrarsi sulle patologie frequenti e lasciare da parte quelle malattie rare che non vedranno di sovente. Nell'immaginario collettivo dei medici, le malattie rare sono così rimaste orfane di attenzione da parte della ricerca, della clinica e delle aziende farmaceutiche. Questo a torto, poiché **le oltre seimila malattie rare censite rappresentano una massa silenziosa che concerne quasi il 7 per cento della popolazione** (una persona su quindici!). Molte di queste producono sintomi poco appariscenti e confondibili con altre malattie comuni, altre portano a sintomi preoccupanti ed alcune sono altamente debilitanti e conducono a morte prematura. Molti dei pazienti affetti dalle forme più gravi sono bambini o giovani, però ci sono malattie che si manifestano più tardi con l'avanzare dell'età e che spesso si camuffano con altri acciacchi.

In seguito alla drammatica negligenza, migliaia di pazienti adulti hanno ricevuto una diagnosi errata e hanno dovuto subire cure inadatte. Nel peggiore dei casi, il medico che non era in grado di capire l'origine

di tali difficoltà (cardiache, polmonari, neurologiche, muscolari e quant'altro) non aveva trovato di meglio che considerare i sintomi come immaginari o, comunque, derivanti da una somatizzazione psicologica.

Il quadro formativo e la sensibilità del mondo medico sono progressivamente migliorati a partire dagli anni '90. Grazie ai progressi della biologia molecolare e della genomica e ad alcuni coraggiosi, si è iniziato a prendere in maggiore considerazione le malattie rare più gravi e debilitanti, a migliorare la diagnosi e, persino, a esplorare le possibilità di cura, ad esempio con la cosiddetta terapia genica somatica.

Telethon Azione Svizzera ha iniziato nel 1988 la propria attività di raccolta fondi. L'intraprendenza e la tenacia di questa fondazione hanno notevolmente contribuito a sensibilizzare la collettività e, soprattutto, il mondo della medicina sull'importanza di gestire con maggiore incisività la marea di malattie genetiche rare che affliggono la popolazione.

In Svizzera, Telethon ha finora erogato - in particolare attraverso la **Fondazione svizzera per la ricerca sulle malattie muscolari (FSRMM www.fsrmm.ch)** - quasi 30 milioni di franchi a favore della ricerca. Nei due paesi confinanti dove Telethon è maggiormente attivo (Italia e Francia) le cifre complessive messe a disposi-



zione arrivano a valori almeno 30 volte superiori. Questo enorme sforzo ha consentito di produrre risultati assolutamente eccezionali. Risultati che hanno condotto a **medicamenti risolutivi che stanno giungendo in clinica in questi ultimi 5 anni**. Il prezzo iniziale di questi rimedi è ancora esorbitante (si pensi ai vari Zolgensma, Spinraza, Kymryah, Luxturna, e compagnia bella), ma la comunità delle associazioni legate a Telethon ha già iniziato a battersi per garantire una rapida riduzione dei costi e un accesso facilitato.

L'ultimo bastione più ostico è stato quello della politica. **Grazie alle pressioni esercitate dall'alleanza di Telethon anche la politica svizzera si è finalmente attivata**. In seguito a due postulati (Ruth Humbel 10.4055 e Gerhard Pfister 11.4025) l'Ufficio federale della salute pubblica ha iniziato nel 2011 la concessione di un Piano nazionale malattie rare (<https://www.bag.admin.ch/bag/it/home/strategie-und-politik/politische-auftraege-und-aktionsplaene/nationales-konzept-seltene-krankheiten.html>). La gestazione del medesimo è stata lunga, difficile ed è sfociata - negli ultimi due anni - nell'istituzione di veri e propri centri di competenza regionali.

In Ticino, Telethon ha subito trovato terreno fertile. Grazie all'intraprendenza di alcuni pionieri, **il comitato locale di fund raising è attivo da 30 anni ed ha contribuito a una percentuale sostanziosa dei fondi raccolti** grazie alla partecipazione entusiastica di un folto stuolo di volontari e alla particolare generosità dei ticinesi. Il successo della raccolta ci ha indotto a costituire altre iniziative locali che beneficiano dei contributi Telethon. **Nel 2007 è stato fondato il centro Myosuisse della Svizzera italiana** che si occupa della presa a carico sanitaria delle persone colpite da malattie neuromuscolari rare. Per la parte pediatrica, il Myosuisse è attivo presso l'istituto pediatrico della Svizzera italiana (Ospedale regionale di Bellinzona) mentre per i pazienti adulti il fa capo al Neurocentro (Ospedale Civico di Lugano). **Nel 2013 è stata fondata l'Associazione malattie genetiche rare della Svizzera italiana (MGR, www.malattiegenetiche.ch)**.

La MGR si occupa della presa a carico sociale dei pazienti affetti da malattie genetiche rare e delle loro famiglie. Gli ambiti di intervento sono nella **consulenza sociale**; nelle **attività di svago per pazienti e famiglie**, nella **promozione di momenti formativi e informativi per professionisti e non professionisti**; nel **sostegno finanziario ai pazienti e alle famiglie per le spese non coperte dalle assicurazioni** e infine anche nel **campo della politica sanitaria**.

Attualmente **fruiscono dei servizi della MGR oltre 250 persone affette da una patologia genetica rara** con le rispettive famiglie. Nel 2020 La consulenza sociale ha toccato **243 ammalati con un investimento di oltre 1.800 ore di lavoro**; i gruppi di auto-aiuto si sono incontrati mediamente una volta al mese. Le attività di formazione non hanno potuto essere offerte in presenza per cui le abbiamo trasformate in accompagnamento formativo individualizzato presso il domicilio degli ammalati. Delle undici attività di svago in programma si è riusciti a realizzarne ben sette compreso il campo di vacanza estivo. **Tutto ciò ha permesso di mitigare il forte isolamento che gli ammalati hanno subito a causa della pandemia**.

Nell'ambito della politica sanitaria negli ultimi tre/quattro anni si è lavorato intensamente all'implementazione nella Svizzera italiana del **Piano nazionale sulle malattie rare**. Nel 2020, dopo due anni di intenso lavoro, è stata formalizzata la decisione di situare un **Centro per le malattie genetiche rare presso l'ente ospedaliero cantonale**. Il Centro sarà attivo a partire dalla primavera 2021 e si differenzia dagli altri centri svizzeri in quanto integra attraverso la MGR anche la presa a carico sociale dell'ammalato.

Il lavoro di implementazione della politica nazionale sulle malattie rare non si ferma con questa prima realizzazione. I prossimi passi mirano a migliorare le cure di queste patologie creando in Svizzera dei **centri di riferimento per malattie rare specifiche**. Tanto è stato fatto, ma moltissimo resta ancora da fare e noi siamo pronti a raccogliere queste sfide con incredibile entusiasmo. ●

Le oltre seimila malattie rare censite rappresentano una massa silenziosa che interessa il 7% della popolazione (una persona ogni 15). I sintomi sono spesso poco appariscenti confondibili con quelli di altre malattie.

▼
In Ticino, Telethon ha trovato terreno fertile: il comitato locale di fund raising ha contribuito in modo significativo grazie alla partecipazione dei volontari e alla generosità dei ticinesi
▲