



S. 218.1/2160/18/X

Al Presidente del Consiglio regionale del Piemonte

INTERROGAZIONE A RISPOSTA IMMEDIATA n. 2160ai sensi dell'articolo 100 del Regolamento interno
(Non più di una per Consigliere – Non più di tre per Gruppo)**OGGETTO:** *Preso in carico dei pazienti affetti da malattia rara conosciuta come "sindrome di Ehlers Danlos"***Premesso che:**l'articolo 3 della Costituzione prevede che *"Tutti i cittadini hanno pari dignità sociale"*;l'articolo 32 della Costituzione cita: *"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"*;l'articolo 9, comma 1 dello Statuto regionale: *"La Regione promuove e tutela il diritto alla salute delle persone e della comunità"*;**Visto che:**

la malattia rara conosciuta come sindrome di Ehlers Danlos (EDS) comprende un gruppo clinicamente e geneticamente eterogeneo di patologie a carico del tessuto connettivo, causata da un difetto della proteina "collagene", di cui esistono oltre 30 tipi differenti;

il collagene è il materiale costitutivo di gran parte dei tessuti e degli organi del nostro corpo: come ad esempio i tendini, i legamenti e la cartilagine e per questo motivo, se tale materiale è alterato, può essere causa di problemi in varie parti del corpo (articolazioni, fasce muscolari, tendini, pelle ed agli organi interni) che presentano un'eccessiva elasticità con conseguenze che vanno dalla forte tendenza alle lussazioni articolari sino alla formazione di aneurismi nei principali vasi;

sei sono le forme di EDS riconosciute:

1. Classica
2. Ipermobilità
3. Vascolare
4. Cifoscoliotica
5. Artrocalasia
6. Dermatosparassi;

le forme più comuni sono la classica e l'ipermobilità, mentre la più grave è quella vascolare in quanto oltre alla presenza di cute iperestensibile, vellutata, con cicatrici estese e caratteristiche (a "carta di sigaretta"), presenza di lividi, alla ipermobilità e lassità articolare con instabilità muscolare, al dolore cronico diffuso alle maggior parte delle articolazioni, ai prolapsi degli organi interni, si presentano la rottura spontanea o eccessiva fragilità delle pareti dei vasi sanguigni nonché la possibile rottura di organi interni o particolarmente irrorati come per esempio nelle donna l'utero;

la malattia ha peculiarità particolarmente eterogenee e non solo per ciascun tipo, ma anche per ciascun paziente, il quale rappresenta spesso una patologia a sé stante per espressività, tipologia e gravità dei sintomi.

Valutato che:

circa il 50% degli individui affetti da sindrome di Ehlers-Danlos di tipo classico mostra una mutazione a carico dei geni COL5A1 oppure COL5A2, codificanti per il collagene di tipo V e che nel 20% dei pazienti il gene bersaglio non è noto;

altri geni sono probabilmente coinvolti nel determinare estensione e gravità della sintomatologia;

la mutazione responsabile della sindrome può essere ereditata dai genitori oppure comparire de novo in un individuo (forma sporadica);

la diagnosi si basa prevalentemente sulla storia clinica e familiare del paziente cui può essere di aiuto una diagnosi biochimica, effettuata tramite una biopsia cutanea e basata sull'analisi elettroforetica del collagene prodotto dalla coltura dei fibroblasti;

sono disponibili test genetici per valutare la presenza di mutazioni in alcuni geni potenzialmente coinvolti e nelle famiglie in cui si conoscano le mutazioni responsabili è possibile effettuare la diagnosi prenatale;

una diagnosi tempestiva è fondamentale soprattutto per il tipo vascolare;

tuttavia la diagnosi non è sempre facile ed immediata poichè alcuni sintomi sono comuni anche ad altre patologie (es. fibromialgia);

detta sindrome in Italia è di recente riconoscimento e le prime diagnosi risalgono al 2012/2013.

Rilevato che:

la terapia nella sindrome di Ehlers Danlos è particolarmente individuale, vista la differente sintomatologia delle varie forme e la variabilità da paziente a paziente, anche appartenenti alla medesima forma;

al momento non vi sono ancora cure efficaci, e le principali terapie sono quelle a base di antinfiammatori, antidolorifici e fisioterapia;

l'aspetto psicologico svolge un ruolo fondamentale nel trattamento della sindrome: spesso la maggior parte dei pazienti sostiene di non essere creduta del tutto e quasi mai compresa dalle altre persone;

peraltro la diagnosi dell'EDS è spesso tardiva e ciò è causa di particolare sofferenza, sconforto e frustrazione, anche per la scarsa efficacia delle terapie, che per molte altre patologie sarebbero risolutive.

è importante che il paziente impari a conoscere, ad accettare e convivere al meglio con i problemi derivanti dalla sindrome.

Risulta che:

i Centri che prendono in cura gli ammalati EDS attualmente sono il Centro malattie rare di Milano e gli ospedali di Brescia, Roma e San Giovanni Rotondo (BA) per gli adulti ed esclusivamente per la fascia pediatrica, Pavia.

Considerato che:

la nostra Regione ha sviluppato già a partire dal 2004 (D.G.R. n. 22-11870 del 2 marzo 2004) una Rete per le Malattie Rare che è stata concepita con l'intento di offrire la miglior risposta alle richieste assistenziali dei pazienti, attraverso appropriate prestazioni di diagnosi e trattamento e la disponibilità di servizi assistenziali il più possibile prossimi al luogo in cui i pazienti vivono e lavorano; rete basata sul decentramento che coinvolge tutti i medici specialisti che operano presso una struttura del sistema sanitario regionale pubblico e di cui fa parte a partire dal 2008 anche la regione Valle d'Aosta;

sempre nel 2004 è stato istituito anche un Centro di Coordinamento Regionale a supporto delle attività per le malattie rare dell'Assessorato alla Sanità. Detto Centro coordina i gruppi di lavoro per le malattie rare operanti presso le Aziende Sanitarie Regionali, collabora con il Centro Nazionale Malattie Rare presso l'Istituto Superiore di Sanità, i Centri di Coordinamento delle altre Regioni e il Forum delle Associazioni per le Malattie Rare, istituito in Piemonte nei primi mesi del 2017; il medesimo Centro di Coordinamento si occupa anche della gestione del Registro Interregionale, attraverso la raccolta delle schede di diagnosi e percorso di cura e il loro successivo invio all'Istituto Superiore di Sanità;

nell'ambito delle malattie rare le ASL si fanno carico dell'assistenza locale dei pazienti e dell'erogazione dei farmaci, tramite le proprie Farmacie Ospedaliere; oltre alle aziende sanitarie locali sono coinvolte nella rete regionale piemontese malattie rare le Aziende Sanitarie Ospedaliere, Aziende Ospedaliere-Universitarie e le I.R.C.C.S.:

AOU Città della Salute e della Scienza di Torino

ASO Maggiore della Carità di Novara

Azienda Sanitaria Ospedaliera Ordine Mauriziano

Azienda Ospedaliera Alessandria

Azienda Ospedaliera S. Croce e Carle

Azienda Sanitaria Ospedaliera S. Luigi.

Considerato ancora che:

gli ammalati EDS sul territorio Piemontese vengono dirottati per la diagnosi, la cura, e per i numerosi indispensabili controlli susseguenti, soprattutto presso il Centro di Milano;

che il suddetto Centro per l'afflusso sta ovviamente allungando i tempi di attesa sia per la prima visita che per i controlli successivi effettuati mediante ricovero (anche di una settimana);

le difficoltà di spostamento di questi pazienti sono ampiamente riconosciute e che su loro ricadono i costi dovuti agli spostamenti fuori regione;

la nostra Regione per questi ammalati spende incidendo sulla mobilità passiva extra-regionale.

INTERROGA

L'Assessore

□

per conoscere quale soluzione intenda trovare nell'immediato al fine di garantire la diagnosi e la cura dei piemontesi affetti da EDS all'interno della rete per le malattie rare che nel nostro territorio si è andata sviluppando già a partire dal 2004.

FIRMATO IN ORIGINALE