

(I lavori iniziano alle ore 14.33 con l'esame delle interrogazioni a risposta immediata, ai sensi dell'articolo 100 del Regolamento interno del Consiglio regionale)

OMISSIS

Interrogazione a risposta immediata n. 2160 presentata da Bono, inerente a "Presenza in carico dei pazienti affetti da malattia rara conosciuta come 'Sindrome di Ehlers Danlos'"

PRESIDENTE

Passiamo ora all'interrogazione a risposta immediata n. 2160 presentata dal Consigliere Bono, che la illustra; ne ha facoltà.

BONO Davide

Grazie

Grazie, Presidente.

Ho inteso presentare quest'interrogazione su una rara malattia conosciuta come "Sindrome di Ehlers Danlos" a seguito di segnalazioni di carenze di servizi sanitari e di assistenza sanitaria e di presa in carico della nostra Regione in merito a questi pazienti.

Brevemente, si tratta di una rara malattia, che comprende un gruppo eterogeneo di patologie che hanno come fattore comune difetti genetici della proteina "collagene", che è il materiale costitutivo della maggior parte dei tessuti e degli organi del nostro corpo (tendini, legamenti, cartilagini e altre parti).

Nel momento in cui è alterato il collagene, si presenta un'eccessiva elasticità dei nostri organi, con tendenza a lussazioni articolari e anche danni eventualmente vascolari. Infatti, il collagene è presente anche nel rivestimento dei vasi sanguigni (tonache), quindi può dar luogo ad aneurismi, emorragie e quant'altro.

Ci sono varie forme di patologie diffuse e riconosciute a seconda dell'insieme dei sintomi e del coinvolgimento di organi. Dà spesso un dolore cronico diffuso, instabilità muscolare e alla deambulazione, con cadute e fratture, ed è una sindrome molte volte misconosciuta, nel senso che si hanno una serie di sintomi che non vengono riconosciuti dai medici curanti, perché è una malattia rara ed è difficile anche fare una diagnosi. Infatti, la diagnosi si basa principalmente sull'anamnesi familiare e sulla storia clinica del paziente.

A volte si può fare una diagnosi tramite una biopsia cutanea, con l'analisi del collagene, e alcune volte si può ricorrere addirittura all'analisi genetica, ma solo in alcuni casi sono state individuate delle mutazioni genetiche correlate statisticamente alla malattia. Molte volte i pazienti vengono ricoverati per altri tipi di interventi (sui tendini, sulle ossa, sui muscoli o sui vasi sanguigni) ma non si ha la diagnosi e quindi non c'è una presa in carico reale.

Tra l'altro, una volta fatta la diagnosi, i centri che prendono in cura gli ammalati sono i centri di malattie rare di altre Regioni, in particolar modo la Lombardia con Milano e Brescia, il Lazio con Roma, San Giovanni Rotondo in Puglia e, per la fascia pediatrica, Pavia.

Dopo la diagnosi abbiamo un grosso problema per quanto riguarda il rilascio dell'eszensione, che sembrerebbe essere rilasciata solo dagli ospedali sopra citati. Quindi, i pazienti si sentono un po' abbandonati dalla nostra Regione, nonostante già a partire dal 2004 e successivamente sia stata creata una rete per le malattie rare abbastanza efficace nel nostro territorio, che comprende anche ospedali della città di Torino; però sembrerebbero mancare degli specialisti di riferimento per questa malattia. Dicevo che i pazienti si sentono abbandonati e devono spesso intraprendere lunghi e costosi viaggi per farsi seguire, per farsi curare e per farsi riconoscere l'eszensione.

Pertanto, chiediamo all'Assessore Saitta se quanto detto corrisponde a realtà e se si possono mettere in essere delle iniziative per far sì che, all'interno della Rete per le Malattie Rare, venga data risposta specifica a

questa malattia rara ed ai pazienti affetti in Piemonte dalla sindrome di Ehlers Danlos.

Grazie.

PRESIDENTE

La parola all'Assessore Saitta per la risposta.

SAITTA Antonio, *Assessore alla sanità*

Rispetto alla domanda finale ho avuto modo in diverse occasioni, anche recentemente, di incontrare il mondo associativo e i familiari dei pazienti di malattie rare. Li ho incontrati in diverse occasioni anche con qualche approfondimento, sempre con la presenza del dottor Roccatello e del dottor Baldovino, che sono i nostri responsabili del Centro regionale, per rendermi conto dei problemi che possono derivare dal seguire patologie così complesse e malattie rare.

In questi incontri ho sempre registrato una grande soddisfazione nei confronti della nostra organizzazione da parte delle famiglie. Tutte le associazioni che rappresentano hanno addirittura fatto un coordinamento, ma se c'è qualche problema particolare, molto volentieri sono in anche grado di organizzare e intervenire laddove ci fossero dei problemi.

Tornando al tema più generale, che è importante, cioè il tema delle malattie rare, come il collega sa, è una questione che, dal punto di vista sanitario, per forza di cose richiede un'organizzazione a rete. Non c'è soltanto la Rete piemontese, ma c'è la Rete nazionale e quella europea, perché trattandosi di qualcosa come più di 7.000 malattie rare (almeno quelle censite e man mano ne verranno censite ancora di più) con una diffusione tra la popolazione in tutta Europa, considerata la carenza di competenze da dedicare, bisogna evitare la dispersione e concentrare le competenze in strutture ospedaliere dove sia possibile dare delle risposte.

Si tratta di patologie particolari e non sempre le conoscenze sono sufficienti. Non per nulla, le reti regionali, nazionali ed europee consentono a tutti gli operatori di avere informazioni, quindi la Rete è anche informativa sulle modalità di trattamento di queste patologie.

Per quanto riguarda la sindrome Ehlers Danlos, attualmente sono censiti nel Registro regionale delle Malattie Rare 99 pazienti, di cui 41 segnalati dalla Città della Salute e della Scienza di Torino, principalmente l'Unità Operativa Genetica Medico Universitaria e l'Unità Operativa di Dermatologia Universitaria, e 37 sono presi in carico presso Centri di riferimento extra regionali, ma anche questi inseriti nel Registro unico dal CMID, che è il Centro Multidisciplinare di Ricerche di Immunopatologia e Documentazione sulle Malattie Rare, che è in Piemonte e non è soltanto un coordinamento della Rete. L'iscrizione nel Registro consente di garantire un libero accesso ai Servizi Farmaceutici Territoriali della Regione.

Per quello che ho visto in questi incontri, durante i quali ho parlato con i responsabili, mi pare di notare che la presa in carico - e devo dire che si tratta di operatori sanitari con una grande passione - avviene con una grande passione anche professionale da parte dei nostri medici, che sono in grado non soltanto di seguire il paziente, ma anche di creare i giusti collegamenti con i punti della Rete, a volte nazionale ma talvolta anche europea, dove è possibile scambiarsi informazioni per avere una lettura attenta della diagnosi.

In questo caso, come sottolineato nel testo dell'interrogazione, la sindrome è un disordine di particolare gravità e viene pertanto presa in carico, all'interno della Rete europea, dai Centri di eccellenza vascolari ERN, dedicati alle patologie prettamente a coinvolgimento vascolare, essendo le dilatazioni aneurismatiche delle grandi arterie le complicazioni più temibili. Nessuna delle Aziende Sanitarie regionali fa parte di questa ERN per quanto riguarda la parte vascolare. Evidentemente all'interno della Rete c'è una distribuzione secondo le patologie.

Al fine di migliorare l'assistenza, la presa in carico e di promuovere il contenimento della mobilità, il CMID, il nostro Centro Multidisciplinare, come già in altri casi, è incaricato di promuovere l'allestimento di un percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale o PDTA dedicato alla sindrome di Ehlers Danlos e alle patologie con problematiche cliniche assistenziali e criticità analoghe, come la Sindrome di Marfan.

La realizzazione di un PDTA/raccomandazione, che includa i centri maggiormente coinvolti nelle

segnalazioni in Piemonte, permette una presa in carico locale almeno delle complicazioni più frequenti e onerose (quindi, la presa in carico da parte cardiologica, vascolare, ortopedica, fisioterapica e dermatologica), riducendo nel contempo i disagi del paziente.

Questa è la modalità organizzativa e mi sembra che la risposta sia sufficiente. Certamente i centri non possono essere diffusi in tutte le strutture ospedaliere, proprio perché parliamo di malattie rare. In ogni caso, mi risulta che da parte dei pazienti c'è apprezzamento per il lavoro che viene fatto dal nostro centro, però se c'è qualche caso particolare siamo volentieri in grado di intervenire.

PRESIDENTE

Dichiaro chiusa la trattazione delle interrogazioni a risposta immediata.

OMISSIS

(Alle ore 16.10 la Presidente dichiara esaurita la trattazione delle interrogazioni a risposta immediata)

(La seduta ha inizio alle ore 16.12)