

Terapia per la Sma 1, Emiliano: “Pronti a curare i nostri bambini”

“Quando qualche tempo fa alcune famiglie furono costrette ad avviare raccolte di fondi per consentire la somministrazione da parte del sistema sanitario nazionale di farmaci anti-sma ai loro piccoli, ho assistito in silenzio a tante strumentalizzazioni della sofferenza di queste famiglie e contemporaneamente ho avviato con Aifa e con il Dipartimento della Salute della Regione un approfondimento di tutta la materia per uscire da una situazione paradossale che impediva l’uso del farmaco ai bambini che avessero già compiuto sei mesi. Assieme ad altre Regioni italiane abbiamo avviato una interlocuzione con Aifa che sin dal novembre 2020 ha avviato lo studio per estendere la terapia genica per SMA1 anche oltre i limiti di età precedentemente individuati.

In questo modo è stata autorizzata la rimborsabilità di Zolgensma per i bambini che ne sono affetti purché siano ancora sotto i 13,5 Kg di peso. È stato inoltre ottenuto anche grazie all’Azienda produttrice, l’uso gratuito del farmaco ai bambini tra 13,5 e 21 Kg all’interno di studi clinici controllati. La Puglia, il 12 gennaio scorso, è stata tra le prime regioni italiane a infondere questo farmaco ad un bambino di tre mesi grazie al supporto tecnico scientifico del Coordinamento Malattie Rare di AReSS, coordinato dalla dottoressa Giuseppina Annicchiarico che aveva seguito tutte le fasi della organizzazione della nuova procedura di cura. La Puglia aveva quindi già messo in condizione i propri centri Malattie Rare di poter utilizzare la terapia genica. La risoluzione di questa vicenda è una bella notizia per tutti noi italiani perché ripristina quel concetto di uguaglianza tra bambini italiani e bambini europei che sembrava essersi smarrito, ponendo rimedio e riallineando l’Italia agli altri

paesi, e perché ancora una volta la Puglia, con il Coordinamento Malattie Rare, si mostra già preparata e in grado di far fronte alle novità”.

Sono le parole del presidente della Regione Puglia Michele Emiliano.

“La sicurezza di accesso alle cure, a fronte di grandi nuove speranze per una migliore qualità di vita dei bambini e delle persone pugliesi con malattie rare – ha continuato il Presidente – ha costituito sempre il faro verso il quale orientare le nostre azioni. Ricordiamo che la Puglia ha investito moltissimo in questo delicato settore, un settore purtroppo facile da dimenticare per l’esiguità dei numeri per ogni specifica malattia. Oggi però possiamo dire che la Rete Malattie Rare (ReMaR) in Puglia è una realtà riconosciuta a livello nazionale e di questo siamo orgogliosi.

Anche in tempo di Covid e di distanziamento – ha concluso Emiliano – il Coordinamento Regionale Malattie Rare non ha mai smesso di lavorare impegnandosi nell’allestimento di modelli per accorciare le distanze con le persone e le famiglie. Abbiamo infatti approvato una delibera (*la 1561 del 2020 ndr*) che cerca di dare risposte alle famiglie che hanno chiesto aiuto, quelle famiglie che l’isolamento lo conoscevano già e che il CoVid ha messo ad ulteriore dura prova”.

Tra le novità il Centro Territoriale Malattie Rare di ogni ASL sarà arricchito al suo interno di un braccio operativo, il Nucleo di Assistenza Territoriale (NAT), un gruppo di professionisti collocato a ponte tra i medici esperti dei Centri Malattie Rare e i pediatri e i medici di famiglia, affinché i piani terapeutici prodotti dai centri di eccellenza italiani diventino assistenza reale lì dove vive il paziente. Un’organizzazione a rete che garantisca l’accesso a terapie avanzate e innovative e che, attraverso dossier che contengano per ogni assistito le informazioni tracciate da ciascun nodo della filiera dell’assistenza, garantisca anche monitoraggio

dell'assistenza e benefici possibili dei trattamenti. Un modello innovativo per consentire l'accesso a terapie innovative per chi soffre di SMA1 ed anche per tutti gli altri ammalati che, in modalità sicura, potranno godere delle nuove strategie di cura che la scienza sta per mettere in campo. È prevista a breve la disponibilità di 30 farmaci.

Il 23 febbraio scorso, in occasione della Giornata Mondiale per le Malattie Rare il Giovanni XXIII ha raccontato e mostrato i grandi progressi motori ottenuti dal bambino dopo la terapia genica. Il raccordo tra l'ospedale e l'organizzazione dell'assistenza territoriale pubblica aveva consentito una diagnosi precoce grazie all'invio tempestivo da parte del pediatra di famiglia e la restituzione alle cure territoriali, hanno poi consentito continuità delle cure riabilitative e di supporto concordate con l'ospedale.

La Rete Malattie Rare pugliese sostiene i percorsi specifici di 22.559 malati rari che soffrono di circa 2.000 diverse malattie, ognuna con proprie e singolari specificità. La ReMaR è incentrata sulla connessione funzionale tra i nodi dell'assistenza ospedaliera e quelli dell'assistenza territoriale fino al domicilio, affinché la cura di un malato raro, che necessita di assistenza multispecialistica e coinvolge tutte le dimensioni della cura, sia garantita in maniera equa su tutto il territorio regionale.