GRUPPO COOPERATIVO LAZIALE
DELLA TALASSEMIA

Sfida alla Talassemia
nella Regione Lazio

DOSSIER TALASSEMIA 2009

Migliorare la qualità di vita dei pazienti. Lo scenario, i problemi, le proposte

Con il patrocinio

CONSIGLIO
REGIONALE
DEL LAZIO

Indice

INTRODUZIONE 4

LA TALASSEMIA NEL LAZIO IN CIFRE 6

PROBLEMI E PROPOSTE IN SINTESI 8

CAPITOLO PRIMO
LA TALASSEMIA 11

CAPITOLO SECONDO
LA TALASSEMIA NEL LAZIO:
IMPATTO E OFFERTA ASSISTENZIALE 15

CAPITOLO TERZO
LA NECESSITÀ DI UNA RETE SPECIALISTICA 21

CAPITOLO QUARTO
UNA MALATTIA "SOTTOVALUTATA":
IL PROBLEMA DEI DRG 25

CAPITOLO QUINTO
LIMITAZIONI NELL'ACCESSO AI FARMACI 31

CAPITOLO SESTO
IL SANGUE CHE NON (SEMPRE) C'È 37

CAPITOLO SETTIMO
I DIRITTI NEGATI 43

CAPITOLO OTTAVO
L'ESPERIENZA DELLA TALASSEMIA 49
(FOCUS GROUP)

PREFAZIONE

Tra i compiti istituzionali di un Centro di Riferimento Regionale rientra anche il coordinamento delle attività cliniche svolte dai presidi accreditati per la malattia rara di pertinenza.
Per questo motivo, quattro anni fa abbiamo costituito il Gruppo Cooperativo Laziale di cui fanno parte i medici responsabili dei centri di cura della Talassemia attivi nel Lazio.
Gli obiettivi che ci siamo posti, e che abbiamo per lo più raggiunto, sono molteplici:

- uniformare le terapie nei vari Centri, secondo linee guida nazionali e internazionali;
- realizzare un censimento dei pazienti talassemici e affetti da anemia falciforme nella regione;
- redigere una mappatura dei gruppi e sottogruppi sanguigni dei pazienti politrasfusi e costituzione di un registro;
- tracciare un affresco delle criticità della Talassemia nella regione Lazio sia dal punto di vista degli specialisti che dei pazienti, mettendo a fuoco, in particolare, le difficoltà che un paziente della nostra regione affetto da malattia rara nel 2009 incontra nella vita di ogni giorno, soprattutto per quanto riguarda l'inserimento sociale e nel mondo del lavoro.

Grazie alle terapie innovative il paziente talassemico ha visto notevolmente migliorate aspettativa e qualità di vita.
Tuttavia ancora oggi incontra molte difficoltà nel far valere i propri diritti.
Per questo motivo, in seno al Gruppo Cooperativo è nata l'idea di realizzare questo Dossier Talassemia 2009: un lavoro scritto a "quattro mani" da medici e pa-

zienti per evidenziare gli ostacoli che le persone con talassemia incontrano nella vita quotidiana, offrendo un quadro aggiornato e completo di tutti gli aspetti.

Il progetto, avviato nel giugno 2009, è stato portato a termine grazie all'entusiasmo e all'impegno di pazienti e medici. I pazienti si sono organizzati in gruppi e si sono espressi rispetto ai principali problemi sul tappeto arrivando a una sintesi tra i diversi punti di vista.
È stato per me un onore coordinare e seguire il lavoro in tutte le sue fasi, apprezzando non solo l'impegno, ma anche la competenza, la perspicacia e l'equilibrio di tutti coloro che hanno contribuito a realizzarlo, che voglio qui ringraziare.

Paolo Cianciulli
Responsabile del Centro di riferimento Regionale della Talassemia della Regione Lazio,
Ospedale S.Eugenio
*e del Gruppo Cooperativo laziale della talassemia**

* Ospedale S.Eugenio, Day Hospital talassemia, Centro di Riferimento Regionale per la talassemia
Policlinico Umberto I, Clinica pediatrica, Centro anemie ereditarie
Policlinico Umberto I, Cattedra di Ematologia, Centro trasfusionale
Ospedale Bambino Gesù Divisione di Ematologia pediatrica, Centro accreditato
Ospedale S.Camillo, Day Hospital microcitemie e terapie trasfusionali, Centro accreditato
Ospedale S.Pertini, Centro trasfusionale

LA TALASSEMIA NEL LAZIO IN CIFRE

350 pazienti

Circa **1.500 persone** coinvolte nel problema

Il **10% dei pazienti** proviene da paesi ad alta incidenza di talassemia

10 strutture pubbliche si occupano dell'assistenza ai pazienti

1 Centro di Riferimento Regionale

103 risonanze magnetiche
eseguite extra-regione

Costo annuo dell'assistenza
per un paziente:
da 15.000 a oltre 30.000 €

Rimborso annuo
per un paziente adulto
(35 accessi) **10.000 €** circa

Percentuale di donatori
di sangue **31,7 per mille**
(media nazionale 42 per mille)

PROBLEMI E PROPOSTE IN SINTESI

Scarsa disponibilità di risorse diagnostiche a livello regionale, che costringe molti pazienti del Lazio a recarsi in altre regioni per eseguire test fondamentali

➔ Istituire almeno un centro di risonanza T2 star

Difficoltà a individuare lo specialista che segua i pazienti talassemici per le problematiche specifiche

➔ Promuovere l'accreditamento per i medici di altre specializzazioni che seguono pazienti talassemici

➔ Uniformare i centri di cura: su 11 centri che erogano prestazioni ai pazienti talassemici nel Lazio solo 5 sono accreditati dalla Regione Lazio

Attuale livello dei DRG per le emoglobinopatie insufficiente a coprire le spese per le numerose prestazioni che queste malattie comportano per i centri di cura

➔ Aumentare il livello dei DRG

Limitazione nell'accesso alle terapie, specie quelle più innovative

➔ Prevedere il passaggio dell'erogazione dei farmaci ferrochelanti dalla farmacia ospedaliera al Centro Unico Regionale di acquisto di farmaci che li ridistribuisce presso la farmacia ospedaliera del centro di cura oppure presso la ASL di appartenenza

Carenze periodiche nell'approvvigionamento di sangue

➔ Promuovere campagne di sensibilizzazione per aumentare le donazioni

➔ Promuovere il raggiungimento dell'autosufficienza di ciascun centro trasfusionale che possiede un centro di cura per i pazienti talassemici

Riconoscimento discrezionale dello stato di invalidità e quindi dell'indennità di accompagnamento e altri benefici

➔ Identificare i pazienti talassemici come persone invalide, con riconoscimento esplicito dei diritti correlati

CAPITOLO PRIMO

LA TALASSEMIA

- La talassemia è una malattia genetica del sangue, a carattere ereditario, che provoca una riduzione o una mancata sintesi dell'emoglobina, la sostanza dei globuli rossi che ha il compito di trasportare l'ossigeno nei tessuti.

- La talassemia è una malattia presente sin dalla nascita. Nei pazienti talassemici l'emoglobina scende entro il primo anno di vita a valori incompatibili con la vita se non si ricorre alle trasfusioni di sangue.

- L'Italia è uno dei paesi più colpiti, con circa 7.000 pazienti e oltre due milioni di portatori sani, concentrati soprattutto in Sicilia, Sardegna, regioni meridionali e Delta padano.

Entrambi i genitori delle persone affette da talassemia sono "portatori sani" del difetto genetico che dà origine all'anomalia dell'emoglobina.
I portatori sani di talassemia (o talassemia minor o microcitemia) sono individui asintomatici, solo leggermente anemici.

L'unione di due portatori sani comporta il 25% di probabilità di avere figli malati e il 50% di avere figli a loro volta portatori sani. La probabilità che essi nascano privi del difetto genetico è pari al 25%. Per sapere se si è portatori sani è sufficiente effettuare uno specifico esame di sangue presso laboratori qualificati con esperienza nel settore. Nel Lazio i laboratori presenti nelle strutture ospedaliere sono quelli dell'Ospedale S.Eugenio, Ospedale S.Camillo e Policlinico Gemelli.

DIFFUSIONE

Ogni anno in tutto il mondo nascono circa 300.000 bambini affetti da tale patologia. La malattia è particolarmente presente nell'area mediterranea e colpisce la Grecia, l'Italia, la maggior parte delle isole del Mediterraneo come Sicilia, Sardegna, Corsica, Malta, Cipro, Creta, oltre al Sud est asiatico e nord Africa.

In Italia le persone affette da talassemia sono circa 7 mila, concentrate soprattutto tra Sardegna, Sicilia e regioni meridionali ma anche nel Delta del Po, mentre sono oltre 2 milioni i portatori sani.
E i numeri sembrano destinati a crescere vista l'immigrazione di persone da alcune regioni del Medio Oriente, del Sud est asiatico, dell'India, del bacino mediterraneo.

ASPETTATIVA DI VITA

Fino a circa 20 anni fa, un paziente talassemico non superava i 20 anni di vita. Oggi, con gli sviluppi della diagnosi precoce, le possibilità di inizio tempestivo della terapia trasfusionale, lo sviluppo della terapia chelante – che ha lo scopo di eliminare il ferro in eccesso che si accumula nell'organismo a seguito delle frequenti trasfusioni di sangue a cui si devono sottoporre i malati di talassemia – e il miglioramento delle tecniche di trapianto di midollo osseo, si sono aperte nuove possibilità per assicurare una qualità di vita adeguata ai pazienti con talassemia, la cui sopravvivenza è adesso proiettata oltre i 40-50 anni.

IL SOVRACCARICO DI FERRO

I talassemici vengono sottoposti a trasfusioni di sangue mediamente ogni 15-20 giorni: le trasfusioni di sangue sono effettuate quando l'emoglobina scende a livelli di 9,5-10 gr/dl e servono ad assicurare un buon accrescimento ed impedire un possibile danno d'organo da anemia.
Questa terapia, chiamata convenzionale, ha portato ad un notevole prolungamento della sopravvivenza dei pazienti con talassemia ma non ha annullato il rischio di morte e, quindi, non ha raggiunto l'obiettivo.

A lungo andare, infatti, la trasfusione comporta un accumulo di ferro negli organi, soprattutto fegato, milza, miocardio e ghiandole endocrine, associato a numerose conseguenze cliniche severe: se i livelli di ferro non sono efficacemente controllati, i pazienti vanno incontro a elevata morbilità e mortalità.
Generalmente ogni sacca di sangue usata per la trasfusione contiene circa 250 mg di ferro. Se i pazienti ricevono solo una trasfusione di sangue occasionale, non si verifica alcun problema.

I pazienti regolarmente sottoposti a trasfusione sono a rischio di sovraccarico di ferro già dopo 20 trasfusioni. Poiché l'uomo non possiede un meccanismo di rimozione del ferro in eccesso, dopo un anno di terapia trasfusionale a ritmo mensile, si raggiunge un considerevole accumulo di ferro. Oggi il 50% dei casi di morte è dovuto ad accumulo di ferro a livello cardiaco.

Per ridurre il rischio di tali complicanze, talvolta fatali, il paziente talassemico deve essere sottoposto a continue assunzioni di farmaci che hanno lo scopo di eliminare l'accumulo di ferro dai tessuti (terapia ferrochelante). Tuttavia, anche con una terapia condotta con assiduità, il ferro può accumularsi lo stesso negli organi vitali, con conseguenze talvolta drammatiche.

Per valutare il carico di ferro corporeo sono disponibili diversi metodi. Poiché la maggior parte del ferro in eccesso si deposita nel fegato, le tecniche più diffuse misurano i livelli di ferro epatico (LIC) e li interpretano come valori accurati della concentrazione in tutto l'organismo. Le tecnologie più evolute sono la risonanza magnetica per immagini (RMI) e lo SQUID (ovvero Superconducting Quantum Interference Device, che sta per dispositivo superconduttore a interferenza quantistica), uno strumento in grado di misurare variazioni molto

piccole di flusso magnetico, come quelle provocate dal ferro immagazzinato sotto forma di ferritina nell'organismo.

In Italia lo SQUID è disponibile solo a Torino, mentre la quantificazione del ferro cardiaco ed epatico viene effettuata con la RMI tramite un particolare software (T2 star) che richiede una attrezzatura per risonanza magnetica abbastanza aggiornata.

OBIETTIVO GUARIGIONE

Di fatto oggi non esiste una terapia risolutiva che porti i pazienti affetti da talassemia major a guarigione: l'unica possibilità è il trapianto di midollo osseo che ha l'obiettivo di sostituire le cellule staminali portatrici dei geni difettosi per la sintesi della globina, con cellule staminali normali. Ma il trapianto non è per tutti: la possibilità di successo si riduce con l'avanzare dell'età del paziente e questa opzione è condizionata dalla esistenza o meno di un donatore compatibile.
La ricerca procede con l'impegno di liberare i pazienti dalla schiavitù delle trasfusioni. Le speranze sono affidate alla terapia genica, che mira a correggere il difetto genetico che causa la talassemia introducendo, direttamente e in maniera stabile all'interno del DNA delle cellule del paziente, una copia di gene corretto.
Uno dei problemi da superare per questa terapia è riuscire a ottenere livelli di produzione elevati e duraturi delle proteine mancanti.

CAPITOLO SECONDO

LA TALASSEMIA NEL LAZIO: IMPATTO E OFFERTA ASSISTENZIALE

- Nel Lazio risiedono oltre 350 persone affette da talassemia. L'impatto della malattia nella regione è destinato ad aumentare, anche in forza dei flussi migratori da paesi dell'area mediterranea.

- L'offerta assistenziale ai pazienti talassemici del Lazio è adeguata in termini quantitativi: ma occorre una razionalizzazione che assicuri una più equilibrata distribuzione dei carichi di lavoro tra i centri accreditati, un'agevole disponibilità di posti-letto in caso di ricovero, un miglior coordinamento tra le strutture.

- Anche il Lazio risente della scarsa disponibilità di risorse diagnostiche a livello nazionale, che costringe molti pazienti a recarsi in altre regioni per eseguire test fondamentali come la misurazione dell'accumulo di ferro a livello cardiaco.

Criticità: incidenza crescente della malattia a causa dei flussi migratori; assenza di risorse diagnostiche fondamentali; squilibrio dei carichi di lavoro tra i centri

Le proposte

Razionalizzazione dell'offerta assistenziale

Per una più equilibrata distribuzione dei carichi di lavoro tra i vari centri, si potrebbe:

- attuare la politica della mobilità dei pazienti tra i centri accreditati al fine di equilibrare i carichi di lavoro tra i centri stessi;
- favorire la flessibilità organizzativa con una maggiore mobilità intra e interaziendale del personale medico;
- promuovere l'accreditamento di tutti i centri che operano nella regione.

Accesso alle risorse diagnostiche

- Verificare nell'ambito delle risorse esistenti la possibilità di istituire almeno uno o preferibilmente due centri di risonanza T2 star che possa diventare polo di attrazione per il centro-sud, utilizzando eventualmente anche finanziamenti di aziende private.

Nella prevalenza della talassemia, il Lazio è preceduto dalle regioni dell'Italia meridionale e insulare, dove per definizione si concentra il maggior numero di casi di questa malattia. Nel Lazio risiedono circa 350 pazienti talassemici, ovvero circa il 5% di tutti i cittadini italiani colpiti da talassemia. Il numero delle persone coinvolte dal problema è in realtà molto superiore perché, in quanto malattia cronica, la talassemia investe direttamente i familiari del paziente.
Tutto il nucleo familiare viene condizionato dalla malattia del paziente, specie se in età pediatrica. Gli aspetti che hanno maggiore impatto sono il coinvolgimento nella cura domiciliare e la richiesta di permessi di lavoro per accompagnare i figli in ospedale o in viaggi "diagnostici": per esempio, tutti i bambini fino a 10 anni almeno una volta l'anno devono recarsi a Torino, unica città italiana in cui è disponibile il macchinario per la determinazione del ferro presente nel fegato (SQUID).

TABELLA 1: DATI DEL CENSIMENTO REALIZZATO DALLA SITE (SOCIETÀ ITALIANA DI TALASSEMIA ED EMOGLOBINOPATIE) NEL 2009 NELLA REGIONE LAZIO

Pazienti con sindromi talassemiche	**350**
Familiari coinvolti dal problema (considerando una media di 4 persone x nucleo familiare)	**1400**

Di questi 350 pazienti, 68 pazienti (20%) sono in età pediatrica, in I o II decade di vita.

Inoltre, per valutare l'impatto presente e futuro della malattia nella regione, vanno considerati due fattori: le dinamiche dei flussi migratori, che coinvolgono in misura significativa cittadini provenienti da paesi dell'area mediterranea e quindi a rischio di talassemia, e l'attrazione che il sistema sanitario della Capitale esercita sui cittadini dell'Italia centro-meridionale.

La presenza degli stranieri regolari sul territorio regionale ammonta a oltre **418.000 persone**, delle quali ben **365.274** residenti tra Roma e provincia.
Già oggi, il 10% dei pazienti talassemici sono il frutto dei flussi migratori, prevalentemente dall'Africa, Albania e Romania. I paesi di provenienza di gran parte degli immigrati sono infatti quelli che si affacciano sul bacino mediterraneo, nei quali si registra un'alta incidenza di questa malattia. L'età media dei residenti stranieri è compresa tra i 20 e i 35 anni, cioè in età fertile. L'immigrato, se regolarizzato, tende a ricongiungersi con la famiglia di origine richiamandola nel nostro Paese e difficilmente mette in atto strategie di prevenzione delle sindromi talassemiche.

Per questi motivi **i casi di sindromi talassemiche sono sicuramente destinati ad aumentare nel prossimo futuro**.

L'OFFERTA ASSISTENZIALE

Nella Regione Lazio operano 11 strutture pubbliche di cui solo 5 sono accreditate dalla Regione Lazio (Ospedale S. Eugenio, Ospedale Bambino Gesù, Clinica Pediatrica del Policlinico Umberto I Ospedale S. Camillo-Forlanini e Istituto Mediterraneo di Ematologia per le cure trapiantologiche della talassemia presso il Policlinico Universitario Tor Vergata) per la cura dei pazienti talassemici. Le prestazioni assistenziali vengono svolte nella maggioranza dei centri in regime di DH e in rari casi ancora in regime ambulatoriale. Il quadro riassuntivo è riportato nella tabella 2.

TABELLA 2: RELAZIONE TRA NUMERO PAZIENTI, MEDICI STRUTTURATI E PERSONALE INFERMIERISTICO PER CENTRO DI CURA

CENTRO DI CURA	N. DI PAZIENTI IN CARICO	PERSONALE MEDICO DEDICATO SOLO ALLA TALASSEMIA	NUMERO INFERMIERI	TURNO
Ospedale Sant'Eugenio *Day Hospital talassemia, Centro di Riferimento Regionale per la talassemia*	150 pazienti	2	4	H12
Policlinico Umberto I *Clinica pediatrica, Centro anemie ereditarie Day Hospital Talassemie*	48	1	3	H10
Policlinico Umberto I *Centro trasfusionale*	38	2	1	H6
Ospedale Bambino Gesù *Divisione di Ematologia pediatrica*	63	A rotazione	3	H6
Ospedale S. Camillo *Day Hospital microcitemie e terapie trasfusionali*	12	2	1	H6
Ospedale S. Maria Goretti di Latina *Centro trasfusionale*	7	1	Dato non disponibile	H6
Ospedale S. Pertini *Centro trasfusionale, Day Hospital Talassemie*	26	A rotazione	2	H6
Ospedale di Viterbo *Centro trasfusionale*	3	A rotazione	Dato non disponibile	H6
Policlinico Gemelli *Day Hospital ematologico*	1	1	Dato non disponibile	Dato non disponibile
Istituto Mediterraneo di Ematologia per le cure Trapiantologiche della Talassemia	Dato non disponibile	Dato non disponibile	Dato non disponibile	Dato non disponibile
Ospedale Dono Svizzero di Formia *Centro trasfusionale*	1	A rotazione	Dato non disponibile	Dato non disponibile

Il Centro di Riferimento Regionale del S. Eugenio assorbe quasi il 50% di tutti i pazienti, seguito dalla Divisione di Ematologia dell'Ospedale Bambino Gesù, dalla Clinica pediatrica e dal Centro trasfusionale Policlinico Umberto I.

Come emerge dalla tabella 2, in campo medico i carichi di lavoro per la talassemia non sono equamente distribuiti; lo stesso dicasi per il personale infermieristico che per lo più esplica le sue funzioni in un solo turno anche per l'esiguità dei pazienti assistiti.

Gli aspetti critici dell'offerta assistenziale:

- **la cronica carenza di personale sanitario:** la difficoltà a gestire una patologia tanto complessa è dovuta anche alla esiguità dei medici che seguono questi pazienti e al mancato ricambio generazionale; mancano nuovi medici che scelgono questa specializzazione e non si riesce a creare esperienza e formazione adeguate;

- **distribuzione non equilibrata dei medici** in relazione al numero dei pazienti assistiti, che fa sì che alcuni centri siano oberati di lavoro e altri molto meno;

- **la non disponibilità di risorse diagnostiche evolute**, indispensabili per prevenire le conseguenze della malattia a danno di organi come cuore e fegato. Tale carenza costringe i pazienti a trasferte periodiche in altri capoluoghi dove sono presenti mezzi diagnostici innovativi;

- **difficoltà a reperire posti letto** quando il paziente talassemico deve essere ricoverato. Poiché la maggior parte dei centri di cura per la talassemia sono strutture organizzate come day-hospital, in caso di necessità non è possibile ricoverare il paziente nella stessa struttura; in molti casi, tranne che per la Pediatria del Policlinico Umberto I e l'Ematologia pediatrica dell'Ospedale Bambino Gesù, i pazienti sono ricoverati presso strutture non specializzate o addirittura presso altri ospedali.

Per assicurare una maggiore organicità ed efficacia dell'intervento assistenziale e un miglior coordinamento tra i centri, sarebbe opportuno creare una corsia preferenziale obbligatoria di consulenza inter-intraziendale per le malattie rare da parte dei centri afferenti alla rete.

LA RISONANZA MAGNETICA T2 STAR

Dal 2001 è possibile eseguire una speciale risonanza magnetica che permette di quantificare l'entità dei depositi di ferro nel fegato e nel cuore. L'esecuzione di questo test ha drasticamente ridotto la mortalità dei pazienti talassemici.

Perché è importante?

Perché si può fare diagnosi tempestiva di sovraccarico di ferro e instaurare in tempi brevi una terapia più adeguata.

Nessun centro di cura per la talassemia presente sul territorio della regione Lazio è fornito di una risonanza magnetica T2 star, pertanto i pazienti sono costretti a fare viaggi in altre regioni almeno una volta l'anno. Durante il 2009 sono state eseguite extra regione (Piemonte, Toscana, Campania, Liguria, Sardegna) 103 risonanze ai pazienti del Lazio per una spesa media di € 36.050. Due terzi dei pazienti non ha avuto accesso alla metodica per motivi economici legati alla trasferta, scolastici o lavorativi.

CAPITOLO TERZO

LA NECESSITÀ DI UNA RETE SPECIALISTICA

- Il trattamento della talassemia presuppone un approccio multidisciplinare. I problemi trasfusionali e le numerose complicanze legate al sovraccarico di ferro chiamano in causa specialisti di varie discipline che si affianchino al talassemologo e conoscano le esigenze specifiche dei pazienti.

- Per il medico che assiste i pazienti talassemici non è sempre facile individuare lo specialista in grado di seguire i propri pazienti per le problematiche specifiche.

- Occorre realizzare un network di specialisti di fiducia che si rendano disponibili per l'assistenza e che sappiano assicurare continuità nei rapporti con i centri e con i pazienti.

Criticità: individuazione degli interlocutori per l'assistenza specialistica; difficoltà a mantenere motivato nel tempo lo specialista della patologia correlata.

Le proposte

- Individuare nella regione Lazio specialisti impegnati per le patologie correlate alla talassemia che siano di riferimento per ciascun centro e favorire una maggiore flessibilità e mobilità.
- Dare un riconoscimento/accreditamento ai medici di altre specializzazioni che si occupano di assistenza ai pazienti talassemici.
- Fare in modo che si possano identificare in modo ufficiale i medici disponibili a seguire cronicamente i pazienti talassemici, evitando l'incertezza e soluzioni affidate alla buona volontà del singolo medico.

La talassemia è una branca della medicina che ha caratteri altamente specialistici e che può essere gestita al meglio solo da medici che conoscano direttamente le esigenze dei pazienti e la loro complessa storia sanitaria.

La gestione ottimale della talassemia e delle sue complicanze richiede un équipe formata da:

- uno specialista dedicato a questa patologia, che possa seguire un numero di pazienti proporzionato ad assicurare a ciascuno un'adeguata assistenza, con equa distribuzione dei carichi di lavoro;
- un gruppo di medici di altre specializzazioni che conoscano le problematiche specifiche della loro branca in relazione alla situazione dei pazienti talassemici.

Tutti i centri di talassemia si interfacciano con un team di specialisti di riferimento abituali che seguono i pazienti talassemici: questi specialisti possono essere interni alla stessa struttura del centro per la talassemia o far parte di altre aziende ospedaliere.
Queste consulenze di tipo specialistico si basano per lo più sul rapporto personale tra i medici.

Principali specializzazioni coinvolte nell'assistenza ai pazienti talassemici

CARDIOLOGIA
EPATOLOGIA
ENDOCRINOLOGIA
RADIOLOGIA
GINECOLOGIA
OCULISTICA
DIABETOLOGIA
ORTOPEDIA
PSICOLOGIA

Il primo problema è la mancanza di ricambio generazionale tra gli specialisti esperti in talassemia, branca poco frequentata da medici: in prospettiva, i pazienti temono che all'invecchiamento dei loro specialisti di riferimento non faccia seguito nuovo personale motivato.
Ma nell'immediato il problema principale è rappresentato dalla difficoltà a indivi-

duare, coinvolgere e mantenere nel tempo le relazioni con medici di altre specializzazioni che seguano con competenza e disponibilità i pazienti talassemici.
Molto spesso, per motivi personali o per logiche organizzative interne agli ospedali, viene a mancare il supporto dell'attività in specifico degli specialisti che coadiuvano il centro di talassemia, privando il medico e il paziente di un interlocutore stabile. Per questi specialisti molto spesso l'assistenza ai pazienti talassemici rappresenta un'incombenza svolta al di fuori delle normali attività, non riconosciuta da alcun ente, e alla lunga diventa insostenibile, portando spesso all'interruzione di un rapporto con i pazienti che dura da anni. Tutto questo comporta la perdita di una grande esperienza acquisita sul campo.

Questa situazione pone due problemi:

- per il paziente, non trovarsi di fronte allo stesso specialista significa dover ogni volta presentare nuovamente i propri problemi e la sua storia sanitaria;
- per il medico, si rende necessario lo sforzo di individuare volta per volta uno specialista la cui competenza nello specifico si acquisisce dopo anni di lavoro.

La casistica dei centri per la talassemia nel Lazio racconta più di un episodio nel quale la non ottimale conoscenza delle problematiche specifiche del paziente talassemico da parte di uno specialista non esperto di talassemia, ha comportato seri problemi soprattutto per quanto riguarda le complicanze più gravi, quelle a livello cardiovascolare.
Un problema ulteriore emerge quando per il paziente talassemico si rende necessario il ricovero. Quasi tutti i centri per la talassemia sono attrezzati solo come day-hospital o centri trasfusionali e questo fa sì che il paziente venga preso in carico da altri reparti, come ad esempio la cardiologia o altro reparto internistico, a seconda del tipo di complicanza.
In questo modo l'assistenza al paziente passa nelle mani di medici specialisti che talvolta non conoscono il problema di base né il paziente, e lo specialista di talassemia finisce in secondo piano, incontrando spesso delle difficoltà ad accedere alle cartelle cliniche o comunque ad avere informazioni sul proprio paziente.
Ancor più difficile, a volte, è orientare la terapia sulle specifiche esigenze del paziente. In questa situazione, se il paziente talassemico ha un problema acuto e non c'è il medico di riferimento alle spalle che ragguaglia il collega, i rischi sono alti.
A titolo di esempio viene citato il caso di un paziente che è stato ricoverato per scompenso cardiaco da accumulo di ferro, mentre si trattava di una miocardite non correttamente diagnosticata. Solo l'intervento in extremis del suo specialista di riferimento ha evitato il peggio.

CAPITOLO QUARTO

UNA MALATTIA "SOTTOVALUTATA": IL PROBLEMA DEI DRG

- La talassemia è una malattia cronica la cui assistenza comporta una serie di prestazioni – trasfusionali, farmacologiche e diagnostiche – a carattere continuativo e periodico, indispensabili per prevenire il danno d'organo e le altre complicanze e assicurare la sopravvivenza dei pazienti.

- Tutte le prestazioni sono effettuate in regime di day-hospital e vengono rimborsate dalla Regione alla ASL sulla base del meccanismo dei DRG (Diagnosis Related Groups).

- L'attuale livello dei DRG fissato per le emoglobinopatie è del tutto insufficiente a coprire le spese per le numerose prestazioni che queste malattie comportano e rende quindi l'assistenza al paziente talassemico onerosa per il centro di cura. I problemi sono aggravati dal fatto che la talassemia in quanto malattia rara avrebbe diritto a finanziamenti specifici che non vengono erogati.

Criticità: **inadeguata pesatura del DRG; mancanza di finanziamenti specifici per le malattie rare.**

Le proposte

- Adeguare il DRG alle spese che la patologia richiede.
- Promuovere l'istituzione del fondo regionale per le malattie rare.
- Prevedere specifici finanziamenti per le malattie rare, volti ad assicurare una sempre migliore assistenza, considerando i grandi progressi terapeutici e il notevole aumento della durata e della qualità di vita dei pazienti.

L'aziendalizzazione degli Ospedali e delle ASL ha indotto in questi ultimi anni i dirigenti sanitari a prestare maggiore attenzione ai costi e alla razionalizzazione delle spese con sempre più pressanti richieste di risparmio da parte dell'amministrazione.
L'assistenza ai pazienti affetti da talassemia major è oggettivamente molto onerosa e spesso poco produttiva in termini di visibilità e pubblicità per le amministrazioni della sanità. I pazienti talassemici, come tutti i soggetti affetti da patologie croniche, hanno infatti peculiari caratteristiche per l'assistenza medica, che comporta numerose prestazioni ripetute nel tempo.
Da oltre 10 anni le prestazioni sanitarie sono remunerate attraverso un sistema di classificazione dei pazienti dimessi dagli ospedali che attualmente viene utilizzato anche in Italia come base per il finanziamento delle Aziende Ospedaliere. Tale sistema si basa su alcune informazioni contenute nella scheda di dimissione ospedaliera ed individua circa 500 categorie di DRG tendenzialmente omogenei per quanto riguarda il consumo di risorse, la durata della degenza e, in parte, il profilo clinico.

In virtù di tale sistema, il finanziamento delle attività in ambito Servizio Sanitario Nazionale (SSN) si basa sulla remunerazione delle prestazioni mediante tariffe predeterminate.

I ricoveri in day-hospital vengono remunerati dalla Regione all'Azienda Sanitaria di cui fa parte il Centro di Cura per talassemici con la cifra di **280 €/giorno** di degenza se di tratta di pazienti maggiorenni (DRG n. 395: anomalie del globulo rosso per età > 18 aa) e con la cifra di **308 €/giorno** di degenza se i pazienti hanno età inferiore a 18 anni (DRG n. 396: anomalie del globulo rosso per età < 18 aa).

Per misurare l'inadeguatezza del livello di tale rimborso, basta confrontarla con le voci dei costi reali, sicuramente ben superiori rispetto ai rimborsi e ai finanziamenti che gli assessorati regionali erogano per tale patologia.
Se si prende in considerazione il costo di una singola voce, ovvero quella relativa alla trasfusione, si riscontra che una sola unità di sangue costa **158 €** filtrata e **198 €** pre-filtrata, ancora di più se lavata. Considerando che un paziente adulto viene in media trasfuso con due unità di emazie, **il costo complessivo di una seduta trasfusionale è di 316 € per le emazie filtrate e di 396 € per quelle pre-filtrate.**

TABELLA 3: COSTO DI UN PAZIENTE TALASSEMICO SIA PER LA TERAPIA FERROCHELANTE CHE TRASFUSIONALE (DATI PARZIALMENTE DESUNTI DALLO STUDIO ITHACA).

	COSTO IN € PER LA TERAPIA FERROCHELANTE/ANNO	N. MEDIO TRASFUSIONI	COSTO/UNITÀ DI SANGUE IN €	COSTO IN € PER LA TERAPIA TRASFUSIONALE/ANNO
Per paziente pediatrico		15	emazie filtrate 158	2.370
			emazie prefiltrate 198	2.970
Per paziente adulto	Desferal 9.512 Deferiprone 5.760 Deferasirox 16.884	30	emazie filtrate 158	4.740
			emazie prefiltrate 198	5.940

I costi della terapia ferrochelante sono in funzione del peso corporeo in ambito pediatrico, mentre per i pazienti adulti si riferiscono ad un individuo di 50 Kg.

Quindi l'attuale livello di rimborso del day-hospital non copre nemmeno il costo della trasfusione, che non è certo l'unica prestazione ad essere eseguita durante un day-hospital. Il ricovero in day-hospital è in genere associato, oltre che alla terapia trasfusionale, anche ad altre prestazioni.

A questo proposito va ricordato che il day-hospital per i pazienti talassemici è giustificato esclusivamente dalla terapia trasfusionale: qualsiasi altra prestazione medica programmata, quali esami ematochimici di controllo o esami strumentali o visite specialistiche, benché indispensabili per una corretta applicazione del protocollo di cura, devono essere eseguiti in day-hospital solo nel giorno del trattamento trasfusionale.

I centri di cura per la talassemia devono quindi sostenere costi di varia natura: in primo luogo i costi diretti variabili, ovvero quelli legati a terapie ed esami – tra questi vanno considerati le spese per la terapia trasfusionale, la terapia ferrochelante, gli esami di laboratorio, gli esami strumentali, le visite specialistiche e i costi di altre eventuali terapie; inoltre i centri devono anticipare le spese legate alla somministrazione di farmaci per la cura domiciliare della malattia e delle complicanze **(delibera 6887 del 31 agosto 1993 – Giunta regionale Lazio)**, spese queste ultime che vanno in compensazione. Vanno poi considerati i costi indiretti relativi a spese di comfort alberghiero, beni economali, ammortamenti, mentre i costi fissi specifici attengono invece alle spese per il personale medico e infermieristico dedicato.

Complessivamente, il costo annuo dell'assistenza a un paziente talassemico solo per quanto riguarda terapia ferrochelante e trasfusionale in regime di day-hospital, va da **15.000 €** a oltre **30.000 €**, mentre il rimborso annuo per un paziente adulto, considerando una media di 35 accessi l'anno, è di **10.000 €** circa.

Pertanto, la pesatura del DRG per le emoglobinopatie, per com'è configurato, è assolutamente incongrua rispetto alle prestazioni eseguite ed è nei fatti un ricovero "a perdere" che mette a dura prova la sostenibilità economica della struttura che le eroga.

Una rivalutazione della pesatura di questi DRG appare quindi indispensabile a livello nazionale e regionale.

A risentire dell'attuale sottostima del costo delle prestazioni sono soprattutto i Centri di Riferimento, ossia quelli con più vasto bacino di utenza.
Il Centro di Riferimento e i presidi accreditati per la talassemia dovrebbero beneficiare dei finanziamenti specifici previsti per le malattie rare, ovvero quelle patologie gravi, invalidanti e prive di terapie specifiche che hanno una bassa incidenza nella popolazione (Regolamento UE 141/2000). Con Decreto Ministeriale del 18 maggio 2001, è stata istituita la rete nazionale dei presidi specializzati nelle prestazioni diagnostiche e terapeutiche per queste malattie. Il Patto per la Salute presentato nel 2006 prevede l'istituzione di un Fondo nazionale, in considerazione degli ingenti costi che queste malattie comportano, del ridotto interesse della ricerca e delle numerose esigenze cui vanno incontro i pazienti.

Nonostante le direttive e le norme nazionali ed europee, il Centro di Riferimento e i Presidi Accreditati non beneficiano di finanziamenti specifici cui attingere per promuovere la ricerca sulle patologie e le relative cure, per garantire ai pazienti e alle famiglie adeguata assistenza economico sociale, disponibilità e parità di accesso a prevenzione, diagnosi e terapie.

In assenza di questi finanziamenti, i centri impegnati nell'assistenza di una patologia complessa come la talassemia appaiono destinati a una progressiva compressione della loro attività di assistenza globale.

CAPITOLO QUINTO

LIMITAZIONI NELL'ACCESSO AI FARMACI

- I pazienti talassemici devono sottoporsi a terapia ferrochelante giornaliera per prevenire le conseguenze del sovraccarico di ferro. L'accesso a queste terapie, specie a quelle più innovative, è limitato dalle risorse economiche contingenti delle ASL in cui i centri di cura operano.

- Inoltre, le modalità dell'erogazione dei farmaci ferrochelanti non sono omogenee sul territorio regionale: alcuni centri erogano i farmaci per la terapia domiciliare anticipando la spesa che non sempre rientra attraverso il meccanismo della compensazione, altri mandano i pazienti con piano terapeutico alle ASL di appartenenza (caso di Frosinone o Latina).

- Tutto questo ha un impatto pesante sulla qualità della vita dei pazienti, ai quali viene negata la possibilità di beneficiare delle opzioni terapeutiche più evolute.

Criticità: problemi e limitazioni nell'accesso alle terapie evolute che possono agevolare la qualità di vita del paziente talassemico.

Le proposte

- Finanziamenti ad hoc per la spesa farmaceutica dei centri accreditati delle malattie rare. La compensazione deve essere effettuata dalle ASL di residenza dei pazienti entro e non oltre un certo periodo, oltre il quale scattano morosità molto elevate.

o in alternativa

- Individuare un centro unico regionale di acquisto di farmaci con possibilità di ridistribuirli presso la farmacia ospedaliera del centro di cura o presso la ASL di appartenenza sulla base di un piano terapeutico individuale della durata di tre mesi.

Come detto in precedenza, le trasfusioni alle quali gran parte dei pazienti talassemici devono sottoporsi per mantenere livelli adeguati di emoglobina determinano un sovraccarico di ferro che danneggia organi vitali come il cuore e il fegato.

Per questo i pazienti devono essere trattati con una terapia detta ferrochelante: questa terapia consiste nella somministrazione di un farmaco che, legandosi al ferro, lo rimuove dall'organismo in modo da assicurare che il ferro corporeo sia uguale (terapia di mantenimento) o inferiore (terapia di riduzione) alla quantità di ferro introdotta attraverso le trasfusioni.

Altro obiettivo fondamentale di una terapia chelante è quello di fornire una protezione costante, nelle 24 ore, dagli effetti tossici del ferro. In caso contrario si ha un nuovo accumulo di ferro e ulteriori danni ai tessuti, come nel caso della deferoxamina.

La terapia ferrochelante ha radicalmente modificato lo scenario e le aspettative di vita per i pazienti e si è notevolmente evoluta nel corso degli anni, assicurando crescenti livelli di maneggevolezza: da una molecola somministrata per via parenterale con infusione sottocutanea lenta (12 ore) ripetuta cinque-sette volte alla settimana (deferoxamina), si è passati a un'altra molecola assunta per via orale in tre somministrazioni nell'arco della giornata (deferiprone) fino all'innovazione più recente, una terapia orale che può essere assunta con una sola somministrazione nell'arco delle 24 ore (deferasirox).

Nel Lazio l'erogazione ai pazienti di farmaci ferrochelanti è condizionata da problemi di tipo amministrativo, ovvero dalla limitazione delle risorse, che spesso impediscono al paziente l'accesso alle terapie più evolute, come deferasirox, che hanno un costo maggiore a causa dei consistenti investimenti in ricerca.

Il centro di talassemia dispone di un budget assegnato all'inizio di ogni anno all'interno del quale devono rientrare tutte le voci di costo: farmaci ai pazienti, vitto, stipendi agli infermieri, ai medici, agli ausiliari, cambio biancheria, materiale di cancelleria etc.

Qualsiasi spesa superi quanto stanziato non viene finanziata: e spesso il budget

di ogni centro viene stabilito senza tenere conto delle effettive esigenze e dei numeri, e senza lasciare al medico margini di manovra adeguati per eventuali esigenze terapeutiche impreviste, come la possibilità di offrire un'alternativa terapeutica a un paziente in trattamento o arruolare un nuovo paziente nella somministrazione di una terapia più adatta.
Ad esempio, per quanto riguarda la terapia ferrochelante oggi sono disponibili tre farmaci che consentono una migliore offerta terapeutica per rispondere alle esigenze dei singoli pazienti.

Il medico deve innanzitutto dare priorità alla continuità terapeutica e "coprire" le esigenze dei pazienti già in trattamento: chi è in terapia con un farmaco deve poter proseguire la sua terapia, senza interruzioni. Deve altresì poter cambiare terapia al paziente in caso di risposta non ottimale o intollerante ad essa, indipendentemente dai costi. Oggi, invece, questo è possibile solo se un paziente in trattamento con un farmaco ad alto costo abbandona questa terapia, lasciando così uno spazio per consentire ad un nuovo paziente di accedere alla medesima terapia.

Questa situazione pone due problemi:

- in primo luogo, esigenze di carattere economico comprimono la libera scelta "in scienza e coscienza" del medico;
- in secondo luogo, si vengono a creare due classi di pazienti: quelli "storici", che possono beneficiare della terapia più recente, se l'hanno già iniziata, e i "nuovi arrivati", che sarebbero elegibili per questo trattamento, e che devono invece mettersi in lista d'attesa.

Ad aggravare la situazione vi è anche il problema dei mancati rimborsi. Una delibera regionale impone ai centri di talassemia di erogare i farmaci ferrochelanti non solo ai pazienti seguiti direttamente presso gli stessi centri, ma anche a quelli che fanno riferimento ad altri centri extra regionali, avendo però la residenza nella ASL in cui opera il centro di talassemia.

Il centro si trova così ad anticipare una spesa dalla quale non sempre rientra.

Sulla carta è prevista una compensazione a fine anno tra le ASL italiane attraverso un sistema di notifica denominato "File F" con il quale viene comunicato il costo dei farmaci per i pazienti esterni, affinché si attivi il rimborso da parte delle ASL di residenza. Ma questo non sempre accade e la ASL deve farsi carico di impegni di spesa elevati dai quali non riesce a rientrare neanche attraverso il sistema della compensazione.

Tutto questo limita ulteriormente le possibilità di accesso alle terapie. Il problema dell'approvvigionamento di ferrochelanti grava su tutti i centri di cura ma soprattutto sui Centri di Riferimento che seguono un numero maggiore di pazienti.

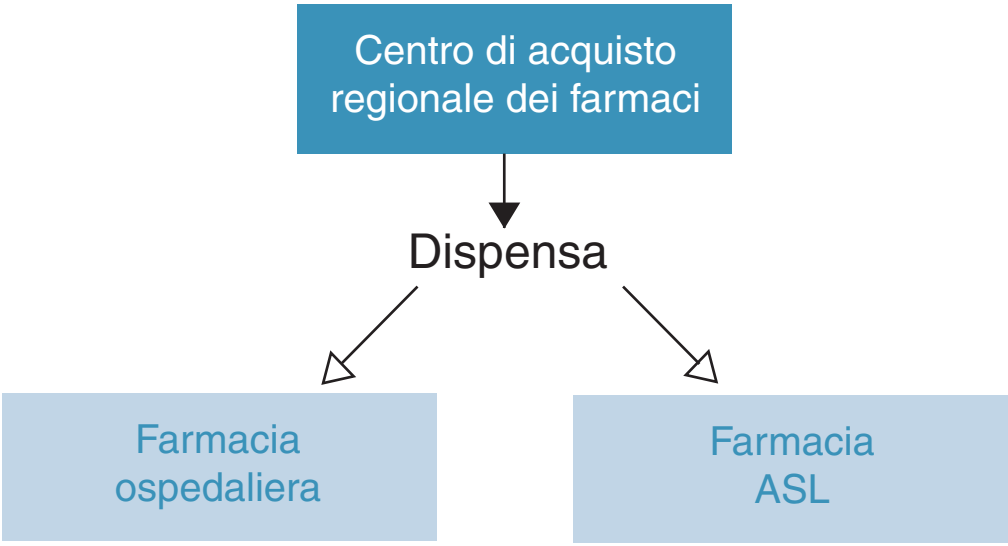
Ovviamente, anche questo problema è condizionato dai problemi di bilancio delle Regioni e delle ASL. Il contenimento della spesa non risparmia i farmaci e spesso penalizza quelli più evoluti, a maggior costo, ed esclude totalmente dalla dispensazione terapie di supporto importanti come l'acido folico.

Inoltre, i pazienti talassemici scontano il mancato finanziamento a livello regionale della legge sulle malattie rare, che prevede contributi ad hoc sulla base del numero di pazienti seguiti da ciascun centro al di là dei vincoli di budget delle ASL. Ma questi finanziamenti non sono mai arrivati.

Negli anni passati, anche in assenza del finanziamento per le malattie rare, si è riusciti a far fronte alle esigenze della terapia, grazie a una delibera regionale che prevede l'approvvigionamento di tutti i farmaci, compresi i salvavita, e per le terapie di supporto non meno importanti. Poi queste risorse si sono progressivamente depauperate.

Una possibile via di uscita, per alleviare il peso della spesa farmaceutica sui centri per la talassemia, potrebbe essere quella di un maggior ricorso al sistema del **piano terapeutico**: di norma i ferrochelanti possono essere erogati solo in regime di somministrazione ospedaliera e pertanto il costo ricade interamente sull'ospedale. Occorre individuare un unico centro regionale di acquisto (migliore monitoraggio della spesa farmaceutica) che possa fornire i farmaci necessari alla farmacia dell'Ospedale o della ASL di appartenenza del paziente, dove lo stesso può ritirare il fabbisogno.

Il paziente sarà fornito di piano terapeutico elaborato dallo specialista. In questo modo nell'ambito dell'ospedale si libererebbero risorse che potrebbero essere destinate a favorire l'accesso di un maggior numero di pazienti alle terapie innovative. L'accesso a questo tipo di terapie non solo migliora i risultati raggiunti a livello clinico, ma aumenta la qualità della vita quotidiana dei pazienti e, nello stesso tempo, riduce il numero delle ospedalizzazioni per complicanze, ottenendo una diminuzione della spesa nel medio-lungo periodo.



CAPITOLO SESTO

IL SANGUE CHE NON (SEMPRE) C'È

- Il paziente talassemico viene trasfuso ogni tre settimane circa al fine di mantenere l'emoglobina pre-trasfusionale attorno a 10 gr/dl e post-trasfusionale a 12 gr/dl.

- In alcuni periodi dell'anno si registra una carenza nell'approvvigionamento che comporta un ritardo nell'erogazione e quindi un aumentato fabbisogno trasfusionale. Causa primaria è la ridotta raccolta di sangue nella Regione Lazio che si concretizza in un livello delle donazioni inferiore di 10 punti alla media nazionale.

- Tutto questo comporta un aumento dei costi di gestione perchè il paziente necessita di più sangue per ridurre lo stato anemico e di una maggiore quantità di terapia ferrochelante per eliminare il superiore introito di ferro che ne deriva.

Criticità: carenza della disponibilità di sangue in alcuni periodi dell'anno; programmazione trasfusionale deficitaria nei periodi estivi e festivi per mancanza di donatori.

Le proposte

- Promuovere campagne di comunicazione su larga scala e a cadenza regolare per incentivare le donazioni, dando piena informazione sulle finalità e gli usi del sangue donato.
- Migliorare i meccanismi di incentivazione per i donatori di sangue periodici.
- Favorire la cooperazione dei centri trasfusionali che seguono pazienti talassemici, affinché immettano i dati trasfusionali in un unico database che fa capo al CRS (Centro Regionale Sangue).

Il problema si ripresenta periodicamente: le riserve di sangue diminuiscono e i pazienti talassemici, che dipendono dal sangue per sopravvivere, aspettano.

Da luglio a settembre, ma anche nel periodo natalizio, le riserve di sangue vanno in rosso e i centri per la talassemia non riescono a rispettare il calendario delle trasfusioni. Non solo non c'è sangue a sufficienza, ma spesso non c'è quello che occorre per questo tipo particolare di pazienti, che necessitano di sangue freschissimo, al massimo di 5 giorni, dovendo spesso soddisfare esigenze specifiche: per esempio, i soggetti RH negativi hanno maggiori problemi, perché è più difficile reperire quella tipologia di sangue.

La carenza di sangue nei mesi estivi comporta in primo luogo contraccolpi sulla qualità di vita pazienti, con la necessità di rinviare gli impegni o non poter programmare le ferie.

Ma un ritardo nella trasfusione non è un semplice problema di rinvii. Perché se salta l'appuntamento, calano anche i livelli di emoglobina. E non è la stessa cosa eseguire una trasfusione a un paziente con 10,5 o con 8 gr di emoglobina: al momento della trasfusione andrà infuso più sangue e quindi più ferro. Infatti più il paziente è anemico, maggiore è la richiesta di sangue, più ferro viene introdotto e più aumentano le complicanze da sovraccarico di ferro.

Inoltre un rinvio della trasfusione ha un'ulteriore conseguenza, ovvero il rinvio degli esami ematochimici e strumentali, come la visita cardiologica, che non possono essere eseguiti al di fuori della seduta trasfusionale in quanto questa è l'unica voce che garantisce un accesso in day-hospital.

Tutto quindi ruota intorno al problema trasfusionale e, se slitta la trasfusione, salta anche tutto il resto, inclusa la visita o l'accertamento presso il proprio ospedale, appositamente prenotata 3-4 mesi prima, e che non può essere spostata. Il paziente talassemico non è certamente l'unico soggetto politrasfuso, ma ha esigenze particolari che richiedono una programmazione ad hoc. In periodi particolari come quello estivo gli appuntamenti possono slittare anche di 9-10 giorni.

Per far fronte all'emergenza, l'ospedale si rivolge in primo luogo al centro trasfusionale interno e, in caso di risposta negativa, ad altri ospedali e al centro di coordinamento regionale. In caso di necessità, la richiesta di approvvigionamento può essere rivolta ad altre regioni.

Causa primaria della carenza di sangue nel Lazio è la bassa percentuale di donatori. A fronte di un dato di 42 donatori per mille abitanti in Italia, il Lazio è fermo a 31,7 per mille. Dieci punti in meno dovuti a difficoltà oggettive per gli aspiranti donatori e a una mancanza di governo tecnico della rete trasfusionale. Inoltre, nel Lazio c'è un afflusso di pazienti che provengono da altre regioni per farsi curare, e dunque il fabbisogno è più elevato che altrove.

Nel caso della talassemia, in particolare, per avere la sicurezza del prodotto, occorre una base di donazioni molto ampia perché questo permette di selezionare il prodotto e avere fornitura adeguata anche dal punto di vista qualitativo.

La carenza di donatori è un problema di cultura e di comunicazione. A giudizio unanime dei medici che lavorano nei centri, e in particolare dei medici trasfusionisti, i cittadini laziali hanno uno scarso livello di consapevolezza sull'importanza della donazione di sangue come comportamento abituale e non occasionale. La mobilitazione dei cittadini avviene solo in relazione ad avvenimenti eccezionali come il terremoto dell'Abruzzo. La scarsa conoscenza della condizione dei pazienti talassemici e delle loro esigenze non aiuta certo a migliorare questi risultati.

Allargare la base delle donazioni, trasformare i donatori occasionali in donatori abituali e migliorare l'organizzazione del sistema trasfusionale regionale sono i primi obiettivi da perseguire per ottenere una migliore programmazione delle donazioni. Questo comporta:

- una migliore informazione sul problema della carenza sangue, sulla destinazione del sangue donato, sulle modalità corrette della donazione;
- previsione di meccanismi di incentivazione a gruppi di lavoratori che si impegnano a donare regolarmente il sangue.

PROBLEMI DI COORDINAMENTO

Ulteriore aspetto problematico è l'inadeguato coordinamento in ambito regionale delle attività di gestione del sangue, sia a livello di distribuzione che di programmazione delle iniziative di sensibilizzazione. Nella maggior parte dei casi si agisce con campagne e appelli promossi solo sotto la spinta dell'emergenza.

Nel Lazio manca una programmazione regionale che sulla base di una identificazione precisa del fabbisogno e delle categorie a rischio si traduca in:
- un costante livello delle donazioni
- un uso ottimale e appropriato del sangue disponibile
- una programmazione di campagne di sensibilizzazione

Il risultato è che a fronte di periodi di grave carenza, nei mesi estivi e nelle festività invernali, ve ne sono altri nei quali si registra un inatteso surplus che non può andare a beneficio di un approvvigionamento più omogeneo e costante nell'arco dell'anno.

Non è solo un problema di donazioni, ma anche di "buon uso" del sangue che dovrebbe essere collegato ad un preciso piano sangue basato su un'analisi delle esigenze e delle priorità, e che assicuri l'autosufficienza della Regione e una omogenea distribuzione nel corso dell'anno.

In questo quadro può rientrare anche una migliore efficienza dei comitati per il buon uso del sangue attivi presso le ASL, ipotizzando una verifica dell'appropriatezza delle richieste e un diverso utilizzo del sangue delle autotrasfusioni che precedono gli interventi chirurgici.

Infine andrebbe diversamente organizzata, intensificandola, l'attività delle autoemoteche per la raccolta sangue che permettono di raggiungere i donatori anche nei centri più lontani.

CAPITOLO SETTIMO

I DIRITTI NEGATI

- I progressi terapeutici ottenuti negli ultimi 30 anni hanno determinato importanti miglioramenti nello stato di salute, nella durata e nella qualità di vita delle persone con talassemia.

- Dagli anni Ottanta ad oggi il paziente talassemico è passato da una condizione di quasi invalido, con una aspettativa di vita limitata, ad una situazione che gli permette di condurre una vita pressoché normale: si sposa, ha dei figli, è ben inserito nel contesto sociale e lavorativo.

- Tuttora, però, il paziente talassemico si scontra con ostacoli quotidiani e “diritti negati” che condizionano pesantemente la vita sociale e lavorativa.

Criticità: riconoscimento discrezionale dello stato di invalidità e quindi dell'indennità di accompagnamento e altri benefici

Le proposte

- Identificare il paziente affetto da talassemia grave e politrasfuso come persona avente diritto all'indennità di accompagnamento, che lo risarcisca insieme alla famiglia per le risorse e il tempo da dedicare alle cure e all'assistenza. Tale diritto dovrebbe essere concesso a tempo indeterminato.
- Delineare un protocollo regionale sul riconoscimento dei diritti ai pazienti talassemici nelle varie situazioni, eliminando difetti di interpretazione da parte delle ASL e delle commissioni mediche.
- Rendere le patenti rinnovabili almeno ogni 3 anni.
- Ampliare i piani terapeutici inserendo tutti i farmaci e non solo i salvavita.
- Istituire una commissione tecnica di specialisti per definire criteri omogenei per il riconoscimento dei diritti.
- Istituire il tesserino del paziente talassemico o inserire sulla tessera sanitaria i dati relativi a: cure eseguite, farmaci assunti (con segnalazione di eventuali intolleranze) e riferimenti dei medici specialisti da contattare, anche per evitare in caso di emergenza problematiche talvolta irrecuperabili.

La talassemia non impedisce un'esistenza normale, a condizione che chi ne è affetto si sottoponga periodicamente (ogni 15-20 giorni), e per tutta la vita, a trasfusioni di sangue per sopperire alla mancanza di globuli rossi normali e alla terapia per eliminare l'eccesso di ferro dagli organi.
Questo risultato è straordinario dato che fino a qualche decennio fa la malattia non consentiva una lunga sopravvivenza.

Il paziente talassemico resta comunque una persona affetta da una malattia cronica e seriamente invalidante, che comporta pesanti limitazioni alla vita quotidiana e una serie di impegni periodici legati alle necessità dell'assistenza e della terapia e agli adempimenti amministrativi connessi alla sua condizione.

La talassemia è una patologia cronica degenerativa, ed in quanto tale, il paziente talassemico, per mantenere una condizione clinica soddisfacente e che gli garantisca un'esistenza dignitosa, deve sottoporsi a numerose consulenze multidisciplinari (a titolo di esempio non esaustivo, consulenza cardiologica, infettivologica, endocrinologica, ginecologica, ricambio minerale, oculistica, otorino, dermatologica, a loro volta corredate da esami strumentali di verifica e controllo), per un regolare controllo delle varie funzioni organiche.
Non sempre le consulenze e gli esami strumentali possono essere eseguiti durante il day-hospital nel quale vengono effettuate le trasfusioni.

Nell'arco di un mese il paziente talassemico deve dedicare, nell'insieme, almeno una settimana agli impegni per l'assistenza sanitaria e che comportano:

- 2 giornate al mese da dedicare al ricovero in day-hospital per la trasfusione;
- controlli strumentali e consulenze multidisciplinari;
- controlli e visite periodiche cardiologiche ed endocrinologiche per controllare l'accumulo di ferro;
- ulteriori presenze in ospedale per patologie complementari (come l'osteoporosi) o per il controllo di determinate terapie (come l'interferone) per almeno sei presenze ospedaliere, incluse quelle per la trasfusione;
- un passaggio in ospedale almeno una volta al mese per prelevare le confezioni della terapia ferrochelante;
- necessità di recarsi dal medico (e poi in farmacia) una/due volte la settimana

per farsi prescrivere le ricette per le terapie complementari non incluse nel piano terapeutico del Centro di cura.

Alle necessità propriamente assistenziali si sommano quelle legate alla esigenza di far valere i propri diritti e in particolare quelli riconosciuti da alcune leggi quali:

- la legge quadro 104/92 per l'assistenza, l'integrazione sociale e i diritti delle persone portatrici di handicap;
- la legge 18/80 per l'indennità di accompagnamento;
- la legge 68/99 per il diritto al lavoro dei disabili.

I diritti negati: alcuni esempi

1. IL DIRITTO ALL'INDENNITÀ

Il paziente talassemico può presentare domanda per richiedere **l'indennità di accompagnamento**, ovvero il sostegno economico statale erogato dall'Inps alle persone che non possono compiere gli atti quotidiani della vita e che hanno bisogno di assistenza continuativa. L'importo dell'indennità di accompagnamento, pari a **472,04 € mensili**, è erogato per 12 mensilità e viene aggiornato ogni anno dal Ministero dell'Interno. L'indennità non è cumulabile con altre indennità simili, non è subordinata a limiti di reddito o di età, è compatibile con lo svolgimento di attività lavorativa e spetta anche in caso di ricovero a pagamento in strutture residenziali.

Purtroppo la talassemia non è pienamente riconosciuta come malattia cronica invalidante: la decisione di concedere o meno l'indennità di accompagnamento è a discrezione delle commissioni provinciali dell'Inps che valutano la domanda (facoltà che fino a qualche anno fa era in carico alle ASL).

Per ottenere l'indennità di accompagnamento il paziente deve essere in grado di dimostrare di essere "Persona che necessita di assistenza continua non essendo in grado di compiere gli atti quotidiani della vita". Sulla base di una interpretazione restrittiva, al di fuori della categorie espressamente riconosciute (come i malati oncologici o le persone non vedenti) molto spesso si ritiene di riconoscere il diritto all'assistenza giornaliera da parte di un'altra persona, e alla relativa indennità, solo a persone totalmente non in condizione di muoversi.

Le commissioni Inps interpretano erroneamente lo sforzo dei pazienti di mostrarsi autonomi e non considerano adeguatamente

- l'inabilità collegata a fattori come lo stress collegato a una trasfusione, un basso livello di emoglobina, complicanze come l'osteoporosi, il diabete e la cardiopatia;
- la necessità per il paziente di avvalersi dell'aiuto di un'altra persona cui delegare almeno in parte le incombenze collegate all'assistenza.

La discrezionalità comporta una disparità di trattamento tra pazienti "fortunati" che ricevono l'indennità perché si confrontano con una commissione "elastica" e altri, penalizzati da commissari più restrittivi.

2. ACCESSO AL MONDO DEL LAVORO

Per il paziente talassemico l'inserimento nel mondo del lavoro è un grande passo verso la normalità. In Italia questa prospettiva è tutelata dalle legge 68/99 sul diritto al lavoro per le persone disabili, che prevede una quota obbligatoria di invalidi (1/15) da assumere all'interno della Pubblica Amministrazione e delle aziende con oltre 15 dipendenti.
Una serie di agevolazioni fiscali e contributive della durata di 8 anni dovrebbero incentivare anche le piccole imprese ad assumere persone invalide.

Purtroppo l'accesso al mondo del lavoro nel Lazio è ostacolato da:

- una realtà imprenditoriale costituita in prevalenza da piccole imprese nelle quali l'assunzione di un invalido è incentivata e non imposta;
- la "cultura" dei datori di lavoro che valutano solo il peso delle assenze per trasfusioni e terapia, senza considerare che i pazienti hanno una capacità residua di lavoro del 70%.

3. AGEVOLAZIONE IVA SULL'AUTO

La Legge 104 (con il riconoscimento di 'situazione di gravità') riconosce una serie di agevolazioni alle persone invalide. Ma anche in questo caso i pazienti talassemici, a causa della mancanza di criteri oggettivi, fanno fatica a vedersi riconoscere i loro diritti.

Un esempio è quello dell'agevolazione sull'IVA per l'acquisto di una nuova automobile. In questo caso la valutazione del diritto al beneficio è riservata all'Agenzia delle Entrate su istanza del concessionario. Anche qui discrezionalità e burocrazia si alleano per impedire di fatto al paziente l'accesso a un suo diritto.

Sulla base di cavilli burocratici, l'Agenzia delle Entrate può bocciare la richiesta. Ovviamente il paziente avrebbe la possibilità di far valere il proprio diritto.
Ma la prospettiva di impegnarsi in un estenuante braccio di ferro con l'amministrazione scoraggia i più, che finiscono per acquistare l'automobile a prezzo pieno. Stessa cosa vale per l'esenzione del bollo, nel quale cambia solo l'attore, ossia gli uffici regionali, ma non la sostanza, vale a dire rigetto delle domande a causa di cavilli burocratici.
Peraltro, sulla nuova modulistica dei verbali di riconoscimento della L.104/92 art.3 comma 3, sono state inserite delle sotto-categorie che identificano le patologie aventi diritto, nel quale la talassemia non compare.

4. CONTRASSEGNO INVALIDI PER IL PARCHEGGIO

Anche questo diritto, basato sulla legge 104 (con il riconoscimento di 'situazione di gravità') è fondamentale per la qualità di vita dei pazienti, impegnati in frequenti spostamenti per le necessità dell'assistenza, ma viene sovente limitato dalla discrezionalità delle commissioni comunali incaricate di rilasciare i contrassegni. Di fatto, le commissioni non considerano il talassemico quale persona affetta da difetti anche lievi di deambulazione, secondo quanto previsto dalla legge, e come tale avente diritto al contrassegno per parcheggiare nei posti riservati agli invalidi.

5. RINNOVO DELLA PATENTE

Dove invece la condizione del paziente talassemico è pienamente riconosciuta è nel rinnovo della patente: i talassemici rientrano nella Categoria delle patenti speciali e sono soggetti a rinnovo con durata di uno-due anni fino a massimo di cinque a discrezione della Commissione medica della ASL, con tutti i passaggi burocratici e medici e il relativo dispendio di tempo che questo comporta.

CAPITOLO OTTAVO

L'ESPERIENZA DELLA TALASSEMIA

FOCUS GROUP

Nel paziente talassemico la malattia non è un'esperienza tra le altre ma è la dimensione fondante dell'esistenza e ne determina ogni aspetto. La talassemia è una presenza continua, qualcosa con cui fare i conti tutti i giorni. Questa condizione porta indubbiamente con sé una continua sensazione di sconfitta ma anche una forte motivazione e un'ansia di riscatto.

Anche nelle persone più determinate emerge una percezione amara, quasi cinica …*"ho già la vita disastrata per farmi altri problemi"*… In alcuni pazienti prevale la non accettazione della propria malattia che condiziona anche l'atteggiamento di rifiuto nei confronti delle terapie: *"diversi di noi magari rifiutano proprio il fatto di avere questa patologia, quindi si limitano a fare le cure basilari e poi il resto non gli importa"* .

Più frequente però è l'atteggiamento che porta a ribellarsi a questa condizione: *"La mia vita è stata sempre una sfida, ho sempre cercato di impegnarmi, comunque ho sempre fatto in modo che la mia malattia non mi limitasse in qualcosa"*.
La parola "sfida" ricorre in molti dei discorsi dei pazienti: *"per come ho vissuto io la talassemia, per me è stata una sfida, ho capito che doveva essere una sfida in qualche modo, e quindi mi ha portato anche ad esasperare certi atteggiamenti, certe prese di posizione, io ce la devo fare, a tutti i costi… Ce la devo fare, perché io non sono normale, ho dei limiti, ma questi limiti al contempo non mi devono limitare, ma devono essere uno sprone per superarli, anche per ricercare cose diverse"*…

Il senso di sfida alimenta una voglia di fare, di non perdere nessuna occasione che porta a un atteggiamento di voracità: *"Devi divorare la vita, perché non sai quanto*

tempo hai a disposizione. Quindi devi sperimentare tutto e in qualche modo ce la devi fare, ci devi riuscire, c'è questa fame proprio di vita, che da una parte è bella…"

Anche in questa frenesia di vivere nonostante la malattia, la coscienza di una condizione con la quale bisogna sempre confrontarsi, non si dissolve: *"…allora nella vita di tutti i giorni apparentemente ho fatto più o meno tutto quello che hanno fatto le altre persone della mia età, compresa la politica, il femminismo, il sindacato. Però di fatto bisogna vedere quanto questa ricerca ossessiva di impegni non copra un disagio, un vuoto"…*

Il rapporto con la malattia cambia a seconda dell'età: il miglioramento delle terapie ha dato una prospettiva di vita che prima non c'era e ha cambiato anche esteriormente il modo di presentarsi dei talassemici: *"…bisogna fare distinzione tra i talassemici nati prima degli anni 60-70 e quelli dopo; è proprio un modo di rapportarsi con la malattia, con la società, completamente diverso, perché c'è stata una lotta, c'è chi ha combattuto prima di me e di noi, quindi noi abbiamo trovato la strada abbastanza spianata, ma chi è venuto dopo di noi alcune problematiche non le ha proprio vissute; parliamo anche di cose come l'aspetto fisico, una cosa è vedere un talassemico di 25-30 anni, e una cosa è un talassemico di 40-45, 50. La differenza somatica c'è, in qualche modo, vuoi o non vuoi, la vita te l'ha condizionata. A me l'ha condizionata".*

Ma i progressi terapeutici, dando l'illusione di una normalità che non c'è, portano i più giovani ad "abbassare la guardia" nei confronti della malattia: *"mentre noi ci sentivamo dei leoni, ed eravamo proiettati verso un miglioramento, penso che il talassemico di adesso si sente leone in qualche modo, nel senso che alla fine è come se non volesse vedere la realtà o affrontarla. La talassemia c'è, e quindi ti devi curare! Oggi i giovani che hanno anche questo problema non sono responsabilizzati, e sai quanti ce ne sono che non si curano…".*

IL RAPPORTO CON IL MEDICO

La qualità dei rapporti con il medico è uno dei pilastri dell'equilibrio psicologico dei pazienti talassemici. Il rapporto con una figura che li accompagna per la vita, con grande intensità e frequenza di incontri, la figura identificata come quella da cui si dipende per la propria esistenza, richiama su di sé un forte investimento affettivo … ***"Sì, perché il medico poi rappresenta per te tutto, rappresenta un Cristo in terra, in qualche modo. Poi, vabbè, subentrano anche lì dei rapporti conflittuali, perché magari da una parte ti senti legato a questa figura, ti senti anche in qualche modo aiutato, seguito, guidato, e da un'altra parte si crea anche una forma di dipendenza in qualche modo, no?"…***

Per il paziente il medico è prima di tutto il professionista che ha scelto di specializzarsi in una branca complessa e che conosce tutta la sua storia personale: *"…è fondamentale, perché ti senti più protetto, ti senti più sicuro insomma, hai una persona che come apri bocca ti capisce, prima perché ti segue da una vita, e poi comunque si fa carico dei problemi che spesso vanno al di là delle loro mansioni, almeno io ho avuto questa impressione".*

Ma oltre al ruolo del professionista vi è anche quello del medico come amico, quasi un compagno di vita: *"Anche se mi diverto a prenderli, tra virgolette, per il naso, perché devono passare con noi la giornata. Però da quel punto di vista, per quanto mi riguarda non ho nulla da eccepire, anzi, bisognerebbe fare loro un monumento perché secondo me hanno delle vocazioni, soprattutto i medici".*

Inevitabile che subentri un rapporto che va al di là dei ruoli, *"perché è quasi amichevole come rapporto, anzi alcune volte, causa la nostra patologia, viviamo là e ci sopportano in tutto, perché sennò abbiamo alti e bassi pure a livello, come dire, caratteriale, e loro cercano… Ovviamente sono limitati per la carenza di personale…"*

A volte questo rapporto si complica, soprattutto quando entrano in gioco altri medici: *"…per alcuni sei comunque il 'bambino'. E questa è proprio una cosa che non mi va giù. Perché questo significa non affermare la propria identità di persona adulta, con le esigenze*

del medico inesperto che viene a fare tirocinio e capisce poco di talassemia, e mi vuole mettere le mani dappertutto perché chissà che deve scoprire, in questo corpo sempre sotto osservazione".

Nel rapporto con il medico il senso di dipendenza e l'angoscia del distacco sono sentimenti ricorrenti … *"è un cordone ombelicale che non si taglia mai. O col genitore, o col medico, che poi ad un certo punto in un qualche modo va a sostituire il genitore e diventano due figure che si fondono e si confondono tra di loro".*

Ma entra in gioco anche il timore che per qualche ragione questo pilastro possa venire a mancare: *"Certo, ne hai bisogno, è fondamentale per te. Quando si crea un po' ti rode, ma quando non si crea ti rode lo stesso perché dici cavolo sono da solo, a chi faccio riferimento se mi succede qualcosa? Poi, insomma, più vai avanti con gli anni e più ci pensi".*

IL RAPPORTO CON LA FAMIGLIA

L'altro punto di forza per i pazienti è rappresentato dalla famiglia, sia pur nella variabilità delle storie individuali. *"Chi ha questa fortuna, ovviamente con queste due componenti forti, quindi una buona famiglia dietro le spalle, ed un buono staff medico, può aiutare a forgiare il carattere perché ad un certo punto il paziente deve anche guadagnare la sua autonomia. Il paziente cioè può essere formato fino ad un certo punto, dopo di che gli devi mettere le ali e poi la guerra te la vai a combattere tu, perché sei abile e arruolato. Però se non ci sono i pilastri della famiglia tutto crolla. Sono delle cose fondamentali".*

I genitori, insieme o individualmente, sono la fonte primaria di energia e sicurezza: *"mia madre mi ha sempre sostenuto dicendomi, tu hai dei limiti, però questi non ti devono bloccare nella vita. Per me la figura di mia madre è stata importantissima"*. In alcuni casi emerge un atteggiamento iperprotettivo spesso dovuto ai sensi di colpa per l'ereditarietà di questa malattia: *"comunque i genitori in qualche modo si sentono più o meno inconsciamente responsabili, perché è una malattia ereditaria, cioè la tara viene da loro in qualche modo da loro, no? E quindi secondo me questo aspetto è pesante, anche in funzione di come anche loro la vivono. Diventano iperprotettivi, per cui "non sudare, non camminare, non respirare"… cioè delle cose allucinanti, impacchi di crema sulla macchinetta perché ti vengono i bozzi, e quello, e quell'altro…"* e inducono a una voglia di indipendenza come reazione. O ancora: *"..a un certo punto mi sono ritrovato da solo qua a Roma, contro il parere dei miei perché la mamma, da buona meridionale, voleva che io stessi giù, perché diceva "mamma ti segue, ti prepara da mangiare, ti aiuta…"*.

Oppure in altri casi da parte del genitore emerge un atteggiamento di rifiuto nei confronti del figlio.

Un rapporto solido con la famiglia non è in contrasto con la ricerca di autonomia e indipendenza ma, al contrario, ne rappresenta la premessa: *"..ho trovato la voglia di venire a Roma, la forza di lasciare i miei"*;
".. ho avuto una specie di scatto, una molla, ho preso in mano le redini della situazione e mi sono autogestito dall'età di 13 anni"...

LA VITA QUOTIDIANA E LA NORMALITÀ

L'aspirazione alla normalità, nonostante tutto, emerge prepotente: *"... riuscire a fare le cose che fanno tutti quanti, anche quelli che non hanno una patologia come la nostra insomma. Avere una vita sociale, avere una vita di coppia, avere una vita lavorativa, fare delle cose normali".*

La normalità è una conquista *"perché come dicono dei grandi saggi, in qualsiasi situazione se tu una cosa la vuoi veramente, la vuoi raggiungere, devi impegnarti al 101%, e vedi che la raggiungi. Quindi il concetto di normalità è limitato, perché per quanto mi riguarda io oggi posso dire di aver condotto una vita normale, sì un po' movimentata dal punto di vista clinico, però se presa nel modo giusto è una vita abbastanza normale, soprattutto adesso"...*

Ma il prezzo da pagare può essere alto: *"ti dicono che sei autonoma, ti vedono che stai bene, che sei anche una persona intelligente, forte, brillante, che sei riuscita in qualche modo a trovare una tua collocazione nella società, perché se noi guardiamo indietro, negli anni '60-'70, davvero non potevi fare niente, cioè non ti potevi muovere… Invece oggi bene o male il talassemico fa tutto, un po' per sfida, un po' perché se lo può permettere, perdendo di vista le difficoltà che comunque, anche se meno di quelle di una volta, ci sono".*

E la quotidianità del talassemico che si sforza di essere normale resta pesante: *"però la quotidianità a un certo punto nella malattia cronica ti esaspera. Le scadenze, il fatto che tutte le sere devi prendere quei farmaci, o fare la macchinetta, ogni 2/3 settimane, devi fare le trasfusioni… Anche il fatto che magari tu vorresti partire e startene due mesi, che ne so, a fare le tue esperienze… Cioè io ogni volta che parto è più grande il bagaglio dei farmaci che quello dei vestiti!"…*

Altri interrogativi che deve porsi il paziente: *"Ma lì c'è un frigorifero per tenere l'insulina? Prima l'insulina non era un problema, i viaggi erano più belli, in spiaggia dalla mattina alla sera, adesso non è più possibile. Il bar ti tiene l'insulina in frigorifero, ma bisogna almeno fare un pasto decente… Prima un panino, un'insalata, sai com'è no… Adesso non è più così. È una stupidaggine, però pesa; e poi chi non ha l'aiuto dei genitori deve far fare le ricette per il Desferal, e poi le ricette per gli accertamenti, e la ricetta per quello e per quell'altro… Praticamente pianti la tenda dal medico di base e lì ti fermi. Quattro, cinque ricette, sei, sette al mese,*

e vai lì e fai le ricette e torna… Sono una serie di scadenze, poi vai a prendere i farmaci, perché prima erano in farmacia, adesso devi passare a prenderli… Sono una serie di stupidaggini che però tutte messe insieme sono un macigno notevole. Più tutte le cose come i pagamenti, l'Inps, stai attento a non "sforare" con il reddito, se lavori".

LE FRUSTRAZIONI DELLA VITA QUOTIDIANA

Nonostante la determinazione, il senso di sfida, la voglia di riscatto, un paziente talassemico ogni giorno deve fare i conti con ostacoli che lo mettono a confronto con la propria condizione.

Vi è in primo luogo il senso di essere, come pazienti, "figli di un dio minore", vittime di una malattia che appare meno considerata di altre: *"l'interesse è andato un po' scemando perché ovviamente sono nate o comunque sono venute fuori altre tipologie di patologie, più interessanti, dal punto di vista medico, dal punto di vista della cura, parliamoci chiaro, economicamente parlando, perché tutto gira intorno al dio denaro, purtroppo questa è una grande bruttezza però la dico, non ho nessun problema, perché gira tutto lì"*.

Si percepisce nei pazienti l'idea di uno scarso investimento professionale da parte della stragrande maggioranza dei medici, al di fuori di quelli che li curano direttamente *"nel cancro, nella leucemia, o muori o guarisci. Invece il talassemico rimane "appeso", non va avanti e non va indietro, rimane appeso, negli anni, e non ti dà soddisfazioni"*.

Da ciò nasce la sfiducia verso la prospettiva di una guarigione dalla malattia *"un po' la ricerca si è fermata a un certo punto, sì ci sono delle innovazioni, ci sono alcuni sviluppi, però dico, perché non vai a risolvere il problema alla radice? Riesci a clonare una persona, non riesci a cambiare un gene? Perché parliamo di genetica, non siamo dei deficienti, parliamo di genetica, devi cambiare una valvolina dentro un DNA"*.

E anche il senso di disillusione rispetto a speranze che si erano aperte *"…. c'è stata una frenata, ci si è bloccati, proprio perché se non ricordo male quando fu fondata Telethon, tra le malattie era compresa anche la talassemia. Poi piano piano, con le varie sclerosi, vari altri tipi di patologie molto più interessanti dal punto di vista dello studio scientifico, la talassemia come altre malattie sono state un po' accantonate"...*

Ma a pesare sono soprattutto le vessazioni burocratiche, il fatto di trovarsi di fronte interlocutori, anche medici, che non conoscono la malattia e tendono a sminuirne l'impatto. *"Mi presento io a chiedere il talloncino invalidi per il parcheggio, dai vigili sembra che ero andato ad accattonare chissà che… No, ma questi documenti non vanno*

bene, devi fornire le copie ma in originale, poi ci dobbiamo riunire e valutare perché tu non è che hai un handicap motorio… Cioè è necessario che uno abbia l'handicap motorio, che è subito più identificabile, invece nel nostro caso troviamo problemi, perché ti guardano, sei splendido, sei carino, ti senti dire "Questo sta alla grande, che vuole accattonare?".

Oppure: *"arrivo là dalla dottoressa, siccome io ho un lavoro statale, per non decurtarti la giornata lavorativa ti chiedono di fornire il certificato di grave patologia; sono andato là, prima mi ha fissato l'appuntamento, arrivo là, mi dà il certificato però da rivedere tra un anno… Gli ho detto dottoressa, magari vengo qua il prossimo anno e non ho più diritto insomma, ma una patologia cronica, che cosa mi vuoi rivedere il prossimo anno? Mi crei un aggravio in più ai miei problemi a venire qua il prossimo anno"...*

Anche le carenze strutturali dell'assistenza hanno un peso, e non marginale: *"Ti chiedo gli spazi più grandi e non me li dai perché è impossibile, ti chiedo lo psicologo e non c'è, gli infermieri che possono trasfondere anche al sabato in modo che chi lavora non venga discriminato, perchè io posso fare le trasfusioni solo il sabato. Te le chiedo il pomeriggio e non me le fai fare. E quindi che mi arrabbio a fare, il datore di lavoro mi rompe le scatole"...*

L'IMPORTANZA DEL SUPPORTO PSICOLOGICO

Emerge, come indicazione ampiamente condivisa, l'importanza di un supporto psicologico erogato direttamente dal medico curante o meglio ancora da un professionista ad hoc: *"è una figura che in nessun centro ho mai sentito che ci sia, ma io farei una formazione proprio del medico che ti segue a tutto tondo, con nozioni anche di psicologia, perché poi ognuno di noi ha un tipo di rapporto con la malattia, quindi deve essere un buon medico ed un buono psicologo".*

"Perché per i malati leucemici, oncologici, c'è lo psicologo, e per i talassemici non c'è mai stato?"
In definitiva, se molti dei problemi emersi possono essere risolti solo nel medio-lungo periodo, si può intervenire su un altro piano per promuovere lo sviluppo, l'autonomia, la valorizzazione delle risorse personali del paziente e la sua capacità di gestione dei problemi.

Alla luce di queste considerazioni assume sempre maggiore importanza il fatto che nel quadro di un'assistenza globale ai pazienti con talassemia, la sanità si faccia carico anche di un intervento di tipo psicologico, avente come obiettivo principale la migliore qualità di vita e l'inserimento nella vita sociale

NOTE

NOTE