



## Audizione Senato Campagna VIP

**Parent Project Onlus** è un progetto che riunisce i genitori dei bambini affetti dalla distrofia muscolare di Duchenne e Becker, una malattia genetica rara. Nasce in Italia nel 1996 con l'obiettivo di sostenere le famiglie, finanziare la ricerca scientifica e promuovere la presa in carico globale che consente di migliorare la qualità della vita dei pazienti. L'associazione realizza servizi di consulenza legale e psicologica, incontri di formazione dedicati all'intera Comunità Duchenne, servizi a sostegno delle nuove famiglie. Grazie alle attività realizzate dal Centro Ascolto Duchenne e dall'Area Scientifica, anche in collaborazione con altre realtà associative, oggi riveste un ruolo sempre più importante nell'elaborazione di programmi socio-sanitari organizzati dagli Enti Pubblici, nazionali e locali e dal Sistema Sanitario.

In Italia rappresenta circa 600 famiglie e lavora per l'intera Comunità Duchenne della quale fanno parte 20/30.000 persone tra pazienti, familiari, specialisti, ricercatori, terapeuti, istituzioni, operatori sanitari, operatori socio-sanitari, scuole, organizzazioni civiche. Attraverso la presenza sul territorio delle sedi regionali del CAD, ha costruito una rete informativa che permette di organizzare e/o potenziare alcuni servizi territoriali specifici che interessano/coinvolgono non solo le famiglie associate ma l'intero "ambiente sociale" in cui esse vivono. La competenza relativa allo sviluppo delle problematiche determinate dalla patologia, e acquisita grazie alla partecipazione attiva a Network internazionali, permette a Parent Project Onlus, di essere riconosciuto dalle istituzioni, dai medici e dai ricercatori, quale interlocutore autorevole in un'ottica di costruzione di un welfare partecipato i cui destinatari superano il confine della Comunità Duchenne. Il lavoro realizzato con altre associazioni di pazienti e di consumatori, inoltre, permette di elaborare strategie di advocacy portate fino ai più alti livelli delle istituzioni europee.

**La distrofia muscolare di Duchenne e Becker (DMD/BMD)** è una malattia rara che colpisce 1 su 3.500 maschi nati vivi; in Italia sono oltre 5.000 le persone che ne sono affette. La patologia, nota fin dalla seconda metà del secolo scorso, deve il suo nome al medico francese Duchenne che la descrisse accuratamente nel 1868. Ad esserne affetti sono esclusivamente i maschi, tranne rarissime eccezioni, la causa è un'alterazione di un gene localizzato sul cromosoma X che contiene le informazioni per la produzione di una proteina: la distrofina.

I primi sintomi si manifestano, generalmente, tra i 2 e i 6 anni; la malattia colpisce inizialmente i muscoli profondi delle cosce e delle anche, provocando un'andatura dondolante. I bambini tendono a camminare sulle punte, hanno difficoltà a rialzarsi da terra, a saltare, a salire le scale, camminando si stancano con facilità e, di solito, non riescono ad andare in bicicletta. Le cadute diventano sempre più frequenti nel periodo che precede la perdita della capacità di camminare; verso gli 11 anni, generalmente il ragazzo è costretto a muoversi su una sedia a rotelle fino ad arrivare all'utilizzo della carrozzina elettrica. Progressivamente, la degenerazione colpisce il cuore e anche i muscoli respiratori - diaframma e intercostali - fino a rendere necessaria la ventilazione assistita.

La diagnosi utilizza la valutazione della quantità di creatin-chinasi (CPK), l'enzima che normalmente è presente solo nel muscolo, ma che viene trovato nel sangue quando esiste un danno muscolare. Due accertamenti più precisi sono: la biopsia muscolare, che verifica la presenza di fibre danneggiate e consente di valutare quantitativamente la distrofina, e la diagnosi molecolare che, con un semplice prelievo di sangue, permette di stabilire con esattezza se e dove esistano alterazioni del gene per la distrofina.

Se in una famiglia ci sono casi di DMD/BMD, grazie alla consulenza genetica è possibile conoscere con precisione il rischio di trasmettere ai propri figli la malattia. Circa il 70-80% delle portatrici, quindi, può essere facilmente identificato mediante il dosaggio della creatin-chinasi nel sangue e attraverso l'analisi del DNA. Mentre, con la diagnosi molecolare effettuata su campioni di villi coriali e di liquido amniotico, si può accertare se il feto è affetto da questa patologia. Si calcola che circa un terzo dei casi nasca da madri che non sono portatrici; la malattia, in questo caso, è dovuta ad una nuova mutazione del gene per la distrofina.

Attualmente non esiste una cura specifica, ma un trattamento da parte di una équipe multidisciplinare, la fisioterapia generale e respiratoria, la chirurgia ortopedica selettiva, i controlli e le terapie cardiologiche e, soprattutto, l'assistenza respiratoria, permettono di limitare gli effetti della malattia, di prolungare la durata della vita e di migliorare le condizioni generali. Le aspettative di vita, quindi, possono anche raddoppiare rispetto ai 15 anni possibili fino ad un decennio fa. Oggi, infatti, le problematiche più gravi sono rappresentate dalle emergenze respiratorie e cardiache. In tutto il mondo sono numerosi i gruppi di ricerca biologica e clinica che studiano attivamente la distrofia muscolare e negli ultimi anni le conoscenze sulle cause della malattia e sulle possibili terapie si sono ampliate considerevolmente.

## **Il punto di vista di Parent Project Onlus**

Da una analisi interna dell'associazione realizzata su 254 chiamate pervenute al numero verde dal 01.01.2009 al 31.12.2011 con richiesta di sostegno sulle problematiche derivanti dal riconoscimento dell'invalidità emergono le seguenti criticità:

### **1. Informazione**

La mancanza di informazioni ricevuta dai cittadini al momento della diagnosi da parte dei centri prescrittori della malattia, dai Medici Generici e dai Pediatri per accedere alla richiesta dell'invalidità.

La mancanza di informazione sulla patologia, sul territorio nazionale, produce una differenza di trattamento ingiustificata non riconoscendo a tutti la stessa provvidenza economica di diritto.

La insufficiente informazione sulla patologia da parte dei medici e dei componenti delle commissioni Integrate genera grave disagio alle famiglie nell'accesso al diritto di indennità e/o accompagnamento

### **2. Costi e risparmi**

I costi a carico delle famiglie con figli affetti da DMD sono molto alti, e con il passaggio al Sistema Semplificatore del 2010 si sono aggiunti i costi relativi ai medici certificatori.

La DMD è una gravissima malattia degenerativa per la quale non esiste oggi una guarigione e per la quale non è possibile riconquistare abilità perdute e pertanto l'associazione chiede che, dal momento della diagnosi, con il codice di esenzione (RFG080) venga riconosciuta l'invalidità, a fronte dell'esibizione/invio della diagnosi genetica effettuata secondo le Raccomandazioni Internazionali<sup>1</sup>, con indennità di accompagnamento immediatamente e senza obbligo di rivedibilità (L.80).

Questo utilizzo della diagnosi genetica consentirebbe un notevole risparmio economico per il nostro servizio sanitario riducendo impegni gravosi da parte degli Enti di riferimento (molti pazienti subiscono un percorso diagnostico che a volte dura anni) e delle famiglie che non devono richiedere al proprio datore di lavoro permessi lavorativi per recarsi ripetutamente a visita, inoltre sarebbe un riconoscimento doveroso della dignità dei pazienti e dei loro familiari, costretti ora a ripetuti quanto inutili e spesso offensivi controlli che complicano inutilmente la vita già difficoltosa di queste persone.

---

<sup>1</sup> Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. Katharine Bushby, Richard Finkel, David J Birnkrant, Laura E Case, Paula R Clemens, Linda Cripe, Ajay Kaul, Kathi Kinnett, Craig McDonald, Shree Pandya, James Poysky, Frederic Shapiro, Jean Tomezsko, Carolyn Constantin, for the DMD Care Considerations Working Group\*

### 3. I riconoscimenti economici diversificati

In diverse regioni italiane le famiglie che hanno 2 figli affetti dalla DMD nel 45% dei casi riferiscono di aver ricevuto per ogni figlio un riconoscimento economico diverso. Questa è una ulteriore testimonianza del fatto che non c'è chiarezza sul diritto in merito all'indennità di frequenza e all'indennità di accompagnamento.

### 4. Tempi troppo lunghi

Con l'avvento del Sistema Semplificatore tutti i tempi, già lunghi in precedenza, hanno subito ritardi enormi con ulteriore disagio da parte dei cittadini.

### 5. Esempi

Anno	Tipo di disagio	Regione
2009/2010	Stessa famiglia 2 figli diversa indennità	Puglia Campania, Toscana
2009	Bambini stessa età regione diversa, indennità diverse	Sardegna-Lazio
2010	Mancanza informazioni su dove e come presentare la domanda	Lazio
2010	Costi medici certificatori – gravi ritardi procedure	Tutte
2011	Verifica straordinaria da parte INPS dell'esistenza requisiti nei confronti dei titolari benefici economici con ritardi di convocazione a visita	Lazio
2011	Verballi della Commissione Integrata. Negato riconoscimento con cod.01 – prima visita, ricevuto un verbale inaccettabile di <b>"malattia in fase preclinica."</b>	Lombardia