

MANIFESTO SINDROMI MIELODISPLASTICHE (MDS)

AIPaSiM Associazione Italiana Pazienti con Sindromi Mielodisplastiche - www.aipasim.org

LA PATOLOGIA

1. MALATTIA RARA

Le sindromi mielodisplastiche sono una malattia rara, ovvero colpiscono un numero ristretto di persone (circa 3000 nuovi casi all'anno in Italia, specialmente dopo i 70 anni di età). Sono contraddistinte da un codice sanitario specifico (RDG050). Coinvolgono la cellula staminale del midollo osseo (che genera le cellule del sangue) e causano problemi di salute specifici legati alla loro cronicità e in alcuni casi alla progressione clinica.

Pur coinvolgendo ciascuna un numero limitato di individui, le malattie rare nel loro complesso rendono ragione di circa 1/4 dei casi di pazienti con patologie croniche. Le conoscenze scientifiche e mediche sulle malattie rare sono state fino a pochi anni fa scarse e non adeguate. Tutte le persone affette da queste malattie possono incontrare difficoltà nel raggiungere la diagnosi, nell'ottenere informazioni, nel venire orientati verso professionisti competenti. Sono ugualmente problematici l'accesso a cure di qualità, la presa in carico sociale e medica della malattia, il coordinamento tra le cure ospedaliere e le cure di base, l'autonomia e l'inserimento sociale, professionale e civico. Le persone affette dalle malattie rare sono più vulnerabili sul piano psicologico, sociale, economico e culturale. Queste difficoltà devono essere superate attraverso interventi appropriati e specifici.

2. ANEMIA

È il sintomo cardine della malattia. È presente già al momento della diagnosi in oltre il 90% dei casi, e in circa la metà dei pazienti diventa di grado severo lungo il corso della malattia, richiedendo necessità di supporto trasfusionale. L'anemia è causata dalla emopoiesi inefficace (ovvero la perdita di capacità delle cellule staminali del midollo osseo di produrre globuli rossi) e ha un impatto rilevante sulla qualità di vita e la sopravvivenza dei pazienti

3. LEUCEMIA

Le sindromi mielodisplastiche in alcuni casi possono evolvere in una malattia acuta del midollo osseo (leucemia). Il riconoscimento dei pazienti ad alto rischio di progressione di malattia è cruciale per prevenire le conseguenze negative dell'evoluzione leucemica

4. FRAGILITÀ

Le sindromi mielodisplastiche sono patologie con una prevalenza elettiva per la popolazione anziana. Si sviluppano tipicamente dopo i 70 anni di età, spesso in soggetti fragili affetti da altre malattie croniche debilitanti. La fragilità del paziente con sindrome mielodisplastica è un elemento cruciale che impatta sui bisogni assistenziali e sull'accesso alle terapie

5. **INFORMAZIONE**

Le sindromi mielodisplastiche sono patologie quasi sconosciute e spesso sottovalutate dalla popolazione anziana, ove spesso è presente anemia (10% dei soggetti dopo i 65 anni di età).

Conoscere la malattia, imparare a ravvisarne i sintomi dell'anemia e impostare un corretto iter diagnostico specialistico e un trattamento di primaria importanza. Questo processo è fondamentale se si pensa che le sindromi mielodisplastiche sono insensibili a tutti i comuni trattamenti dell'anemia (ferro, vitamine), e che la correzione dell'anemia è possibile solo utilizzando farmaci specifici per questi tipi di patologie

A differenza di altri tipi di malattie croniche, non esistono ancora strumenti efficaci di diagnosi precoce e prevenzione. Una corretta informazione diventa pertanto un fattore chiave.

I TRAGUARDI RAGGIUNTI E GLI OBIETTIVI FUTURI

6. **CURE SPECIALISTICHE – LE RETI**

Le sindromi mielodisplastiche sono malattie molto complesse che, per essere riconosciute e curate, richiedono competenze specialistiche sia in fase diagnostica che terapeutica. Attraverso l'istituzione di una rete di centri nazionali e regionali di riferimento, identificati con criteri di qualità ben stabiliti e valutati, dove poter accedere alle migliori terapie mediche e chirurgiche, si può fare la differenza per i pazienti con sindrome mielodisplastica.

Con questo spirito è nata la Fondazione Italiana Sindromi Mielodisplastiche (FISiM ONLUS, www.fisimonlus.org), rete clinica nazionale che da 20 anni eroga servizi di diagnosi e cura in queste patologie

7. **MEDICINA PERSONALIZZATA e RICERCA**

Le sindromi mielodisplastiche sono un paradigma della medicina personalizzata, ovvero lo studio delle caratteristiche biologiche della malattia nel singolo paziente. Ciò consente di determinare la prognosi individuale e di indirizzare le cure verso il trattamento più efficace per ciascun soggetto.

La ricerca scientifica è una delle protagoniste della lotta quotidiana di medici e ricercatori per sconfiggere le malattie del sangue, e in essa sono riposte le speranze di migliaia di pazienti. Il sostegno alla ricerca si rivela fondamentale per aumentare le conoscenze sulle sindromi mielodisplastiche e, di conseguenza, scoprire nuovi trattamenti che garantiscano maggiori possibilità di cura e di sopravvivenza

8. **PIÙ VITA**

I pazienti con sindrome mielodisplastica hanno una aspettativa di vita ridotta rispetto alla popolazione generale. Non tutti i pazienti possono contare sulla completa guarigione, tuttavia vi sono trattamenti efficaci che possono rallentare l'evoluzione della malattia e attenuarne i sintomi (in particolare quelli connessi all'anemia).

Attraverso la condivisione di percorsi di diagnosi, cura e assistenza sanitaria e rendendo accessibili in modo uniforme le terapie e i percorsi assistenziali sul territorio nazionale e rimborsabili i trattamenti più innovativi si può migliorare sensibilmente la qualità e l'aspettativa di vita delle persone colpite da questa malattia.

9. PIÙ TUTELE E DIRITTI

Le necessità di cura e assistenza del malato di sindrome mielodisplastica non si esauriscono con i trattamenti terapeutici: è importante che il malato ed i suoi familiari ricevano indicazioni per ottenere un sostegno socio-assistenziale adeguato e, se necessario, anche psicologico. Affinché la normativa a tutela del paziente con malattia rara non rimanga inattuata, è necessario che siano anzitutto i pazienti a conoscere i propri diritti.

Inoltre, spesso i pazienti e i familiari (“caregivers”) temono ripercussioni sulla vita lavorativa, ed è invece di fondamentale importanza che lavoratori e datori di lavoro siano ben informati sugli strumenti di tutela del posto di lavoro previsti in caso di patologie gravi (nel caso dei pazienti), e sui diritti rispetto alla possibilità di avere accesso ad agevolazioni per la presa in carico dei parenti malati (nel caso dei familiari)

10. PIÙ VOCE ALLA ASSOCIAZIONE PAZIENTI

Nel contesto delle malattie rare e complesse, è indispensabile il coinvolgimento delle Associazioni Pazienti, da un lato perché è soprattutto attraverso la voce di chi è stato colpito che si può fare una vera informazione, dall'altro per passare dall'ascolto alla partecipazione attiva dei cittadini nei processi decisionali su questa importante tematica.

In perfetta sintonia con questo spirito, tre anni fa a Milano si è costituita AIPaSiM, l'Associazione Italiana Pazienti con Sindrome Mielodisplastica (www.aipasim.org) con lo scopo di:

- ⇒ Favorire l'aggregazione dei pazienti attraverso la fornitura di strumenti e servizi informativi, educazioni e di supporto
- ⇒ Promuovere iniziative rivolte al miglioramento della qualità di vita di pazienti
- ⇒ Promuovere e supportare la ricerca scientifica
- ⇒ Creare collegamenti con altre associazioni internazionali con scopi analoghi
- ⇒ Contribuire a definire con i professionisti e le amministrazioni locali e nazionali politiche sanitarie specifiche per i pazienti

Il Consiglio Direttivo

avv. Paolo PASINI
dott.ssa Roberta Flavia SCIPPA
ing. Giuseppe CAFIERO
dott.ssa Ksenia BELYKH
dott.ssa Annamaria NOSARI

Il Comitato Scientifico

prof. Matteo DELLA PORTA
dr. Enrico BALLEARI
dr. Carlo FINELLI
dr. Luca MAURILLO
dr.ssa Esther OLIVA
prof. Giuseppe PALUMBO
dr.ssa Marta RIVA
prof.ssa Valeria SANTINI