

# Il test genetico non è un bene di lusso per la salute dei pazienti.



Testo di Avri Daly\_Pubblicato il 26 settembre 2016 Traduzione di Cristiana Marchese

Ho lavorato come portavoce dei pazienti nel campo delle malattie genetiche rare per 17 anni. Non sono una scienziata e non sono un medico, sono solo una persona alla quale nel 1998 è stata diagnosticata una retinopatia ereditaria. Lavorando come esperta di comunicazione ho deciso di portare alla luce gli inaccettabili ritardi nella diagnosi, l'impatto sulle famiglie e sui pazienti e le battaglie quotidiane di coloro che, nei sistemi sanitari, cercano di fornire supporto e cura.

Prima di essere catapultata in un modo nel quale con il termine “malattia genetica” ci si riferiva a me, il termine mi portava alla memoria immagini di film di fantascienza o di serie televisive, Gattaca e Chimera, la pecora Dolly e naturalmente gli articoli sulle patate geneticamente modificate. “Malattia genetica” non faceva parte del mio lessico quotidiano, ma è rapidamente diventata la parola in cima ai miei pensieri.

La diagnosi clinica di una forma genetica di riduzione della vista causata da una degenerazione retinica - la retinite pigmentosa – mi è stata fatta dall' oculista, il dr. Paul Kenna all'ospedale Oftamico Royal Victoria di Dublino. Per mia fortuna ha usato parole gentili e ponderate per rispondere alle mie moltissime domande. Mi ha parlato della ricerca di alta qualità che era in corso al Trinity College di Dublino finanziata dalla fondazione Fighting Blindness, una fondazione non a scopo di lucro voluta e guidata da pazienti. A Dublino i ricercatori stanno lavorando per trovare trattamenti e cure per le distrofie retiniche ereditarie (IRD). Per me è stato un gran conforto sapere che non ero sola in questo viaggio e che c'erano molte attività in corso sia in Irlanda che nel resto del mondo per combattere questa condizione che ti “ruba” la vista.



*Avril (che tiene in mano il simbolo) con alcuni del team Fighting Blindness team alla giornata Jeans for Genes 2016 a Dublino.*

Dopo 18 anni non so ancora quale gene mutato causi la mia RP. Mi è toccata una malattia genetica fra le più complesse che esistano. Ci sono almeno 250 geni già descritti che causano le distrofie retiniche ereditarie, ma questo è solo il 60% di quelli che esistono. E' probabile che il gene che causa la mia malattia stia in quel 40% che ancora non si conosce, e questo lo accetto. Prima o poi lo si troverà. Ho ancora una buona visione centrale e per fortuna nessun altro nella mia famiglia ha la RP. Ma la cosa più importante è che io ho avuto la possibilità e l'opportunità di fare il test genetico. Purtroppo ci sono milioni di pazienti e famiglie nel mondo per le quali ciò non è possibile perché non vi è un accesso equo al test genetico. Il test genetico per tutte le forme di distrofia retinica ereditaria è ancora oggi un problema al quale non sembra esserci fine.

Il test genetico per capire quale gene mutato era all'origine della mia RP è stato fatto tramite il progetto Target 5000 finanziato dalla fondazione Fighting Blindness. La fondazione, a metà settembre 2016, ha puntato i riflettori sull'importanza del test genetico e nel contempo ha raccolto i fondi necessari per la ricerca con la campagna [#jeansforgenes2016](#). Molte altre associazioni che si occupano di malattie rare ereditarie portano avanti campagne simili per garantire ai pazienti il test genetico, che in alcuni casi, può comportare una attesa di anche due anni per la risposta.

Ma perché nel 2016 ci si deve affidare al volontariato e al buon cuore dei cittadini per finanziare un servizio critico e fondamentale per qualunque sistema sanitario? E perché i medici genetisti clinici sono ancora una esigua minoranza in tanti paesi, quando ognuno di noi è portatore di almeno un difetto genetico? Io sono Irlandese e in un paese che ha meno di cinque milioni di abitanti, ci sono

300.000 persone che hanno una malattia genetica. E alcuni aspettano anche due anni per una diagnosi. Ciò è inaccettabile.

Come in molte altre malattie genetiche, stante le caratteristiche genetiche delle distrofie retiniche ereditarie come la RP, una buona e affidabile diagnosi genetica è un prerequisito per essere inclusi in una sperimentazione clinica. Inoltre il test genetico può avere per vari motivi un impatto positivo sulle persone affette e sulle loro famiglie. Quando un test genetico è fatto bene, è bene interpretato e si prendono le corrette iniziative a seguito del risultato, esso migliora l'accuratezza della diagnosi, della prognosi e il counselling genetico.

Stanno ormai emergendo trattamenti che hanno il potenziale di curare le IRD e non è accettabile che una persona che potrebbe accedere ad un trattamento che cambierebbe la sua vita, non possa farlo solo perché non ha modo di accedere al test genetico. L'esperienza delle IRD è analoga a quella di molte altre malattie genetiche. Viviamo in un'epoca di grandi innovazioni e stanno affacciandosi molti trattamenti, ma per i ricercatori la possibilità di mettere a frutto il lavoro di decenni di ricerca e la speranza di mettere alla prova queste innovazioni si basa sulla presenza di una popolazione di pazienti dei quali sia nota la esatta caratteristica genetica e sull'accesso a registri che siano sostenibili e parte di una rete organizzata.

Un piano nazionale per le malattie rare è stato pubblicato nella maggior parte dei paesi europei e molto lavoro è anche stato fatto in Australia, Asia, Stati Uniti etc. E' ora di tirar fuori dai cassetti i vari report e di implementare le raccomandazioni fatte. E' ora che coloro che sviluppano le politiche sanitarie capiscano che un test genetico non è un lusso narcisistico. Non è un test per sapere se discendo dai Vichinghi o dagli Aztechi. E' un test che serve a milioni di persone per sapere quale malattia li colpisce, per sapere quante persone in una popolazione hanno quella malattia per pianificare servizi sanitari appropriati per la cura.

Tutti possono beneficiare di migliori strategie per l'accesso ai test genetici e per i servizi che ne derivano: i pazienti possono beneficiare di trattamenti in grado di cambiare la loro vita, i medici che potranno fornire cure più appropriate ed efficaci, i ricercatori che potranno mettere a punto nuove terapie, i sistemi sanitari nazionali che potranno coordinare una cura multidisciplinare. La società intera beneficerà dall'aver persone che possono vivere una vita attiva e indipendente e contribuire a un futuro migliore per tutti

Il tempo è giunto!

**Sabato 24 settembre è stata la giornata mondiale della retina e Retina International fa appello alla comunità globale della retina e delle malattie rare perché sostenga l'accesso ai servizi di diagnosi genetica che possono rendere più veloce lo sviluppo di terapie e le necessità non corrisposte**

*Avril Day è amministratore delegato di ella associazione di pazienti Retina International, è vice presidente di EURORDIS Rare Diseases Europe and Chair of the Genetic & Rare Disorders Organisation – GRDO.*