

Laura Fabrizio
fabrizio.laura@aslrmc.it

“La scommessa è che le singole parole, quasi sussurrate, conservino il fascino della narrazione, suscitando nel lettore il desiderio di leggere e ricercare, per propria autonoma scelta, anche quello che è taciuto”.

Rari sì, ma non troppo

Raro è ciò che non avviene quasi mai.

In latino è *Rarus*, che si ritiene detto per *Aràrus*, è affine ad *Area*, luogo spazioso ed aperto, dalla stessa radice del greco *Ar-Aios* (= tenue, sottile); *Ar-Aiòtes* (=radezza, porosità); *Ar-Ajòma* (=interstizio). Anche in sanscrito la lontananza è *Âra*, lungi è *Ârè* e lontano è *'Arana*.

Quindi, nelle nostre tre antiche lingue, latino, greco e sanscrito, *raro* significava: non compatto, non denso, non fitto, non spesso, con larghi intervalli nelle sue parti, che non è comune o frequente, pellegrino, singolare, che si trova con difficoltà, anche prelibato, eccellente. Da qui gli odierni significati dei suoi derivati: *rarefare*, *rarefatto*, *rado*, *radezza*, *raramente*, *rarezza* e *rarietà*. Il gas che ha subito una diminuzione di pressione o che ha pressione minore di quella atmosferica si dice *rarefatto*. Anche quando aumentano di volume i gas si *rarefanno* (riducono la densità). L'aria di montagna è *rarefatta*. Il traffico si *rarefa* (diminuisce di intensità).

La condizione di quanto è scarsamente frequente o di quanto è assai difficilmente rinvenibile si definisce, infatti, *rarietà*, infrequenza o sporadicità. Quante volte abbiamo detto < un vero amico è una *rarietà*, tant'è che chi trova un amico trova un tesoro >. E come tale può richiamare un'idea di pregio: è un uomo di *raro* intelletto; questa stampa è diventata una *rarietà*, come pure di un libro *raro* diciamo che è una *rarietà bibliografica*.

Il platino, l'oro, l'argento, i diamanti sono *rari* e, quindi, preziosi. Il “*gas raro*” è sinonimo di *gas nobile*.

Poi ci sono le “*terre rare*”, che sono un gruppo di minerali costituito specialmente da ossidi, fosfati e silicati, che contengono elementi trivalenti la maggior parte dei quali appartiene alla serie dei lantanidi e degli attinidi comprendenti Scandio, Ittrio, Lantanio e lantanidi, tutti simili nel comportamento chimico.

Anche le piante si dicono *rare* quando sono rappresentate da pochi individui in un dato territorio.

Spesso di una persona strana e bizzarra, fuori del comune, diciamo che è una “*bestia rara*” e quando sono assai difficili a trovarsi alcune monete e certi francobolli sono anch'essi detti *rari*. Ogni cosa o fenomeno che esce dalla norma sono *rari* come la mosca bianca o l'araba fenice.

“*Rari nantes in gurgito vasto*” (*rari* nuotatori nel vasto gorgo) è una locuzione latina tratta da un passo dell'Eneide, è usata per indicare un numero esiguo di cose o persone disperse in un ambiente vastissimo. Anche “*Rara Avis*” (uccello *raro*) è locuzione latina, tratta da un verso di Giovenale, talvolta nell'uso per indicare l'eccezionalità di una persona o di un oggetto apprezzabile: ecco finalmente, *rara avis*, un bel libro!; in quella società un uomo onesto era ormai una *rara avis*.



C'è anche un proverbio che faremmo bene a citare nei colloqui con i nostri Direttori Generali od a scriverlo, a caratteri cubitali, sulle porte di molte nostre farmacie ospedaliere: “*Presto e bene raro avviene!*”, poiché è difficile che si possano conciliare, in ambito sanitario, qualità e rapidità di azione quando non si dispone di adeguate risorse umane e tecnologiche.

I medici parlano di “*polso raro*” quando le pulsazioni non sono frequenti e di “*malattie rare*” quando la loro incidenza non è superiore ad un caso su due mila abitanti.

Anche noi farmacisti, quando parliamo di “*malattie rare*”, siamo coinvolti a pieno titolo e non possiamo non volgere il nostro pensiero ai problemi attinenti l'assistenza farmaceutica ai “*malati rari*” e correlati ai farmaci orfani, cioè a quei farmaci potenzialmente utili alla cura di una patologia *rara*, ma non disponibili a causa dello scarso interesse che l'industria farmaceutica ha nella ricerca e produzione di medicinali utilizzabili da pochissimi malati.

Molte patologie, infatti, sono ancora più *rare* avendo frequenza di un caso su centomila persone. Anche se per patologie particolarmente gravi una pressante attività di sensibilizzazione, da parte dei malati e delle loro associazioni, ha prodotto apprezzabili risultati: “Mai così pochi fecero così tanto!” -avrebbe detto Churchill-. L'Unione Europea, gli USA, il Giappone e l'Australia si sono dotate di apposite legislazioni che favoriscono, con agevolazioni fiscali e commerciali, la produzione di farmaci orfani ed hanno aumentato nel contempo, per i malati *rari*, la disponibilità di utili ausili diagnostici e tecnici.

Come sappiamo, esistono moltissime malattie *rare*: a tutt'oggi ne sono state classificate circa 7.000, ma questa cifra è destinata a crescere con l'avanzare della scienza medica e della ricerca genetica.

In Italia si calcola che ci siano da 600.000 malati *rari* di cui 300.000 presentano forme comprese nell'elenco allegato al DM n.279 del 2001. L'EurORDis (European Organization for Rare Diseases) stima che il numero di malati rari in Europa sia di circa trenta milioni, pari al 7-8% dell'intera popolazione di 400 milioni di residenti.

In entrambe le realtà trattasi di malati rari sì, ma non troppo!

Va tenuto presente che una determinata patologia classificata globalmente come *rara*, può essere diffusa in particolari zone o regioni per motivi genetici, ambientali od infettivi, con percentuali di gran lunga superiori a quelle nazionali o continentali: la “talassemia”, *rara* nel nord dell'Europa è frequente nei Paesi del Mediterraneo, così come la “malattia periodica”, *rara* in Italia è diffusa in Armenia.

Penso che queste situazioni potrebbero essere affrontate e risolte attraverso interventi politici appropriati.

Colgo l'occasione per ringraziare, a nome di tutti i soci SIFO, coloro che hanno contribuito all'organizzazione di una serie di manifestazioni che si sono svolte sul tema nel mese di Febbraio 2014: il 21 si è celebrata la *VII Giornata Mondiale delle Malattie Rare* con il motto “Uniti per un'assistenza migliore”; il 25 è stata pubblicata, a cura del Ministero della Salute (MinSal) e dell'Istituto Superiore della Sanità (ISS), una interessante “Videofavola” interattiva, ad uso della scuola primaria, dal titolo “Con gli occhi tuoi. Una storia d'amore e di amicizia” per sensibilizzare i bambini sulle Malattie Rare favorendo l'inclusione e l'integrazione (disponibile sul sito www.salute.gov.it); il 26 il Papa ha incontrato i pazienti affetti da malattie *rare* e le loro famiglie in udienza; il 28 all'Istituto Superiore di



Sanità si è celebrato il “*Rare Diseases Day*” con un Convegno dal titolo “Dalla ricerca scientifica alla tutela delle persone con malattie *rare*”. Per chi fosse interessato, si segnala che presso l’ISS è attivo un “*Centro Nazionale per le Malattie Rare*” (CNMR) la cui principale attività è fare ricerca scientifica finalizzata alla prevenzione, sorveglianza, diagnosi e trattamento delle Malattie *Rare*. È utile sapere anche che esiste una rivista, specializzata nella materia, dal titolo “*Rare diseases and orphan drugs – an international journal of Public Health*”.

La SIFO ha istituito nell’Area scientifica dedicata a progetti ed a studi sulle Malattie Rare, coordinata dal collega Felice Musicco, che sta operando per mettere “in rete” le Farmacie Ospedaliere che producono farmaci orfani. In Italia sono almeno 73 i centri, con laboratorio galenico, che si occupano di Malattie Rare. Farmacie di Aziende Ospedaliere, IRCCS, Presidi Ospedalieri e Servizi Farmaceutici Territoriali, dislocati in 16 Regioni, in cui i farmacisti si occupano di reperire i farmaci non in commercio in Italia, allestiscono preparazioni galeniche per singolo paziente, curano l’approvvigionamento delle Farmacie Ospedaliere in sinergia con le aziende produttrici. Inoltre, partecipano attivamente alle commissioni a livello nazionale, regionale ed aziendale per la valutazione delle tipologie e delle modalità di accesso alle cure.

Questo e molto altro è il lavoro che i Farmacisti Ospedalieri e dei Servizi Farmaceutici delle Aziende Sanitarie svolgono per i pazienti affetti da patologie rare.