

Nevo Melanocitico Congenito Gigante, dieci anni di battaglie per il riconoscimento di malattia rara



L'associazione Naevus Italia Onlus [ha scritto](#) al ministro Lorenzin per ribadire la necessità di includere la patologia nell'elenco e per segnalare diverse difficoltà nei centri ospedalieri

PAVIA – Nevo è il termine tecnico generico per indicare qualsiasi “macchia scura” presente sulla cute. Per [nevo melanocitico congenito](#) (NMC) si intende una malformazione cutanea del neonato presente fin dalla nascita, e quindi congenita, **che si manifesta come una macchia di colorito scuro** (variante dal marrone chiaro al nero) che, in base alla sua grandezza, può avere un aspetto esteticamente poco gradevole. Il termine melanocitico deriva dalla parola “melanocita”, che indica un tipo di cellula presente normalmente nella cute, la cui funzione è quella di produrre melanina, il pigmento bruno che conferisce la colorazione all'epidermide e che protegge la pelle dai danni dei raggi ultravioletti solari.

Il NMC, se di dimensioni limitate (fino a 1,5 cm) è presente in circa 1 neonato ogni 100. In circa 1 neonato su 1.000 si presentano invece nevi di dimensioni maggiori (da 1,5 cm a 20 cm); infine, **in casi ancora più rari (1 neonato ogni 30.000-50.000) il NMC ha dimensioni che superano i 20 cm.** In quest'ultimo caso viene definito “gigante” (abbreviato in [NMCG](#)). In sostanza quindi, il NMCG non è altro che un voluminoso neo.

Il problema, però, non è solo estetico: la patologia evidenzia infatti una componente tumorale. La letteratura scientifica ipotizza un rischio di insorgenza di melanoma del 5-10% fino al 12° anno di età e comunque dell'1-3% nel corso della vita, rispetto all'incidenza dei soggetti non affetti. La [Naevus Italia Onlus](#), **Associazione Nazionale dei portatori di Nevo Melanocitico Congenito Gigante, da oltre un decennio rappresenta i soggetti affetti dalla patologia** e le loro famiglie. Già nel 2007 l'associazione aveva presentato al Ministero la richiesta di inserimento della patologia come Malattia Rara.

L'Istituto Superiore di Sanità, all'epoca, aveva comunicato che “la patologia, sia per la rarità che per l'impegno assistenziale, ha le caratteristiche per essere proposta tra le patologie da inserire nel D.M. 279/2001” e che “la richiesta sarebbe stata valutata dal Gruppo Tecnico Interregionale Permanente per il coordinamento e il monitoraggio delle attività assistenziali per le malattie rare presso la Conferenza Stato Regioni”.

Alla fine del 2015, l'on. **Marisa Nicchi** comunicava all'associazione che “**la patologia non si trova tra le [malattie rare](#) in quanto non ha una componente squisitamente tumorale senza altre implicazioni** e dunque è tutelata ai fini dell'esenzione con il codice 048 delle [malattie croniche](#) e invalidanti (soggetti affetti da patologie neoplastiche maligne e da tumori di comportamento incerto che hanno diritto all'esenzione per tutte le prestazioni sanitarie appropriate incluse nei LEA)” e che “al momento non ci sono previsioni di inserimento tra le malattie rare”.

Così, il 27 dicembre scorso, **il presidente di Naevus Italia Onlus Luca Patè e il vicepresidente Corrado Gianì hanno scritto al ministro della Salute Beatrice Lorenzin, chiedendo una conferma o una smentita ufficiale di tale notizia.** Inoltre, riguardo l'assegnazione del codice di esenzione 048, l'associazione chiede se sia stato recepito da parte dei presidi ospedalieri regionali e se sia quindi uniforme su tutto il territorio nazionale.

“I soggetti con NMCG devono affrontare il disagio psicologico connesso alla costruzione dell'identità personale e alla limitazione nella vita di relazione: sono infatti portatori di una rilevante diversità estetica e talvolta di inabilità funzionale corporea”, scrivono Patè e Gianì al ministro Lorenzin. “L'assenza di centri ospedalieri riconosciuti a livello nazionale produce un'incertezza diagnostica e terapeutica e un nomadismo estenuante per i pazienti, inefficiente ed antieconomico per l'intero sistema sanitario (reiterazione esami e prestazioni, assenza di coordinamento etc.). **Quindi la necessità di includere la patologia non si ferma all'eventuale esenzione concessa, ma significa soprattutto un'adeguata diagnosi in età neonatale e l'applicazione di protocolli terapeutici da parte di centri sanitari specializzati.** L'assenza di riconoscimento della patologia comporta anche gravi problemi sul piano dei rapporti di lavoro, in quanto vengono a mancare tutele e diritti di norma connessi, per quanti in età infantile devono essere assistiti dai genitori a seguito degli interventi medici per la riduzione del nevo”, continua l'associazione.

“Per oltre un decennio, gli affetti da NMCG e le famiglie dell'Associazione si sono rivolti per le cure prevalentemente all'Ospedale Bufalini di Cesena e all'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma, in quanto dotati di personale altamente specializzato. Purtroppo, nel corso dell'ultimo anno, l'Associazione ha ricevuto dalle famiglie segnalazioni di una sempre minore disponibilità per il trattamento del nevo e per i necessari periodici controlli”.

“Per questo – concludono Patè e Gianì – **chiediamo un intervento urgente del Ministero della Salute nei confronti dell'Ospedale Bufalini, dove risulta una lista di attesa di numerosissimi interventi pianificati per il trattamento del NMCG,** e dove il Dipartimento di Dermatologia attualmente dichiara di non poterne più effettuare a causa dell'indisponibilità di risorse finanziarie; **e nei confronti dell'Ospedale Bambino Gesù, nel cui Dipartimento di Chirurgia Maxillofacciale si rilevano continui posticipi degli interventi chirurgici,** nonostante la presenza di espansori cutanei, che comportano disagi rilevanti per il paziente e per la famiglia, rendendo loro difficile il normale svolgimento della vita di relazione”.

Visita la nostra sezione '[Storie](#)' per conoscere le esperienze di vita dei pazienti affetti da nevo melanocitico congenito gigante.

Autore: Francesco Fuggetta , 24 Gennaio 2017