

Giornata delle Malattie rare

MALATTIE RARE. 1 SU 5 È BAMBINO, SIN-UNIAMO: MAGGIORI RISORSE PER ASSISTENZA DOMICILIARE

DIR2319 3 POL 0 RR1 N/POL / DIR /TXT

MALATTIE RARE. 1 SU 5 È BAMBINO, SIN-UNIAMO: MAGGIORI RISORSE PER ASSISTENZA DOMICILIARE

(DIRE) Roma, 24 feb. - "La pandemia ha creato enormi problemi anche alle famiglie delle persone con malattie rare, che non devono essere lasciate sole. I malati rari in Italia sono oltre 1.200.000 e di questi 1 su 5 è un bambino (fonte: Rapporto Monitorare 2020). Servono più risorse per potenziare l'assistenza domiciliare, la ricerca e la prevenzione". Lo affermano la Società Italiana di Neonatologia (SIN) e UNIAMO Federazione Malattie Rare, in occasione della Giornata delle Malattie Rare, che si celebra il 28 febbraio, giunta ormai alla XIV edizione ("un giorno raro per i malati rari"). Una malattia si definisce rara quando la sua prevalenza, intesa come il numero di casi presenti su una data popolazione, non supera la soglia dello 0,05%, ossia 1 caso su 2.000 persone.

"Per migliorare la qualità di vita dei bambini - e di conseguenza delle loro famiglie - con la somministrazione di terapie già approvate è fondamentale che la diagnosi sia il più possibile precoce", dichiara Annalisa Scopinaro, Presidente di UNIAMO FIMR onlus. "Lo screening neonatale è un'opportunità preziosa per non sprecare tempo - aggiunge -. Siamo felici di far parte del Gruppo di lavoro che ha il compito di aggiornare le patologie oggetto di screening e di avere l'occasione di disegnare il percorso di presa in carico dei diagnosticati, nel quale i neonatologi hanno un ruolo fondamentale. Come dice il claim della Giornata delle Malattie Rare di quest'anno, "Uniamo le Forze", perché crediamo moltissimo che solo l'unione e la concordanza di intenti possano portare lontano".

I bisogni dei bambini con malattie rare sono cambiati notevolmente negli anni, in rapporto a nuove e sempre più efficaci opportunità di diagnosi, cura e prevenzione. Test genetici, terapie enzimatiche, screening metabolico esteso sono realtà che vanno consolidandosi in tutto il Paese, anche se persistono ancora profonde differenze in termini di cura e prevenzione tra neonati in rapporto alla regione di nascita.

"Un'adeguata assistenza domiciliare e servizi territoriali efficienti sono gli aspetti su cui puntare per migliorare la cura dei pazienti affetti da malattie rare, ed in particolare dei bambini. La pandemia ha messo a dura prova le famiglie e le strutture socio-sanitarie, ma ha anche evidenziato l'importanza del territorio. Sono necessarie maggiori risorse per potenziare i servizi e sostenere le reti assistenziali, anche delle associazioni e dei volontari che hanno un ruolo insostituibile e colmare le disuguaglianze tra le diverse aree geografiche del Paese. Le famiglie devono avere nel territorio il punto di riferimento attraverso le strutture sanitarie locali, i medici e, per i bambini, i pediatri di famiglia", sostiene il Presidente della Società Italiana di Neonatologia (SIN), Fabio Mosca.

(SEGUE)

(DIRE) Roma, 24 feb. - Il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate oggi oscilla tra 7.000 e 8.000 e sono generalmente gravi, spesso croniche, talvolta progressive, non sempre facilmente diagnosticabili. Circa il 30% dei malati rari non ha una diagnosi e rischia di convivere con una malattia che resterà senza nome.

Nel 1993 le malattie rare sono state dichiarate priorità di Sanità Pubblica dalla Commissione europea e nel 2008 è stata istituita la Giornata delle Malattie Rare. In tutti questi anni molti risultati sono stati raggiunti. L'innovazione tecnologica da un lato e la ricerca biomedica dall'altro hanno messo a disposizione del mondo sanitario e delle istituzioni opportunità di intervento in grado di cambiare la storia naturale di molte malattie rare. È il caso degli Screening Neonatali, per i quali il nostro Paese ha una delle legislazioni più avanzate. Il panel, esteso con la c.d. legge Taverna approvata nel 2016, conta ad oggi oltre 40 patologie e grazie all'emendamento Noja del 2020 ci si augura che si possa ampliare ulteriormente la lista e che siano chiaramente definiti i protocolli operativi per la gestione, le modalità di presa in carico e di accesso alle terapie.

Dal 2017 esiste, poi, un trattamento efficace per l'Atrfia Muscolare Spinale (SMA), malattia neuromuscolare rara (1 neonato ogni 6 mila) ma così grave da essere la prima causa genetica di mortalità infantile. Il problema è che, al momento, la SMA non rientra tra le condizioni cliniche soggette a screening neonatale, non consentendo a questi neonati una diagnosi ed una terapia precoci, che oggi consentirebbero, invece, nella maggior parte dei casi, tappe di sviluppo motorio sovrapponibili a quelle dei bambini non affetti, fino ad acquisire la deambulazione autonoma, come dimostrano i casi trattati nell'ambito di un progetto pilota, avviato nel 2019 in Toscana e Lazio.

SIN e UNIAMO auspicano che la pandemia in corso non freni i progressi raggiunti fino ad oggi e che entro maggio 2021, come da previsione, possa essere presentata al Ministro della Salute Roberto Speranza dal Gruppo di Lavoro istituito dal dr. Pierpaolo Sileri, la lista delle patologie con la quale ampliare ulteriormente il panel degli Screening Neonatali.

(Com/Vid/ Dire)

15:44 24-02-21

NNNN