

GIORNATA MONDIALE DELLE MALATTIE RARE, DA 5 A 30 ANNI PER UNA DIAGNOSI

28 Febbraio 2018



L'AQUILA - Si celebra oggi 28 febbraio la Giornata Mondiale delle Malattie Rare, quelle patologie che vengono diagnosticate spesso con tempi lunghi e per le quali non c'è ancora un approccio riabilitativo standard.

In Italia il 25% di questi pazienti aspetta da 5 a 30 anni per ricevere conferma di una diagnosi, e uno su tre deve spostarsi in un'altra regione per arrivare a un risultato.

Secondo le stime, i malati rari censiti in Italia nel Registro Nazionale sono 250.000, di cui 42.000 nuovi casi in due anni, come rende noto l'Iss sulla base delle segnalazioni raccolte fino al 31 dicembre 2016.

La Società Italiana di Neurologia (Sin) coglie l'occasione per fornire informazioni sulle novità terapeutiche, in particolare sulle patologie di tipo neurologico che riguardano il 40% del totale. Antonio Federico, direttore della Clinica Neurologica di Siena, definisce rilevanti i progressi raggiunti: "Si tratta della cura di malattie neurodegenerative come l'Atrofia Muscolare Spinale per cui la diagnosi precoce e l'avvio tempestivo della terapia produce effetti importanti. Buone notizie arrivano anche per la cura delle malattie metaboliche rare che interessano il sistema liposomiale e dell'Atrofia Ottica di Leber".

In vista del Rare Disease Day 2018, l'Osservatorio Malattie Rare presenta il nuovo servizio dedicato ai pazienti: lo Sportello Legale "Dalla parte dei Rari".

L'iniziativa nasce per aiutare le persone a orientarsi dal punto di vista legale, fiscale e burocratico.

Il servizio, completamente gratuito, sarà attivo da domani. L'Osservatorio riceve ogni settimana decine di richieste d'aiuto sui temi delle esenzioni, del riconoscimento dell'invalidità civile, dell'accesso ai farmaci e alle cure. Il Policlinico Umberto I di Roma con la sua struttura per le malattie rare lancia la riorganizzazione della rete regionale: la complessità di queste

patologie, che necessitano di elevate competenze specialistiche e sono particolarmente costose – spiegano – sollevano la necessità di essere concentrate nell'hub del Policlinico, dove ricerca e assistenza vanno di pari passo.

Nell'hub il 52% dei pazienti proviene da fuori regione, circa il 20% dal nord Italia. Di malattie rare si occupa anche la Lega del Filo d'Oro e attraverso il suo centro diagnostico è diventata punto di riferimento per alcune malattie come la sindrome di Charge e di Usher, e nel corso degli anni ha incontrato utenti affetti da circa 150 malattie rare diverse. Istituita nel 2008 e voluta da Eurordis, European Organisation for Rare Disease, l'organizzazione europea che raggruppa oltre 700 organizzazioni di malati in rappresentanza di 30 milioni di pazienti, la Giornata delle Malattie Rare è un evento mondiale che coinvolge 85 Paesi.