

Malattie rare, il sostegno della Regione

Pubblicato: Giovedì 4 Marzo 2010

Regione Lombardia ha deciso di confermare e rilanciare il proprio impegno, anche economico, per lo sviluppo di nuovi progetti dedicati alla diagnosi e alla cura delle malattie rare. Per questi progetti sono già state stanziati risorse aggiuntive per 3,9 milioni di euro (cui si aggiungeranno ulteriori 1,6 milioni dai fondi nazionali) secondo tre linee: potenziamento della rete e degli strumenti di governance; definizione di percorsi diagnostici, terapeutici e assistenziali; implementazione del registro delle malattie rare.

Lo ha ribadito questa mattina il presidente della Regione Lombardia, Roberto Formigoni, intervenendo – insieme all'assessore alla Sanità, Luciano Bresciani – al convegno "Le malattie rare in Lombardia: rete, governo clinico, partecipazione e ricerca". L'iniziativa, organizzata in occasione della terza Giornata Internazionale delle malattie rare, ha visto studiosi, esperti, medici, operatori sanitari e associazioni confrontarsi sui vari aspetti legati a questo problema.

"Questa giornata – ha detto Formigoni – rappresenta un'occasione importante di incontro per sensibilizzare l'opinione pubblica sull'incidenza delle malattie rare, per affrontare le tematiche assistenziali condividendone i problemi e per mettere in luce gli importanti risultati nel campo della ricerca, sia per la diagnosi sia per le terapie innovative. L'aggettivo 'rare' potrebbe indurre a pensare che queste malattie coinvolgano poche persone: tutto ciò non corrisponde alla realtà, dal momento che riguardano un ampio gruppo di patologie note e interessano tante persone".

I NUMERI – A livello europeo una malattia viene considerata rara se colpisce meno di 5 persone ogni 10.000 abitanti. Secondo i dati ufficiali di Orphanet, il portale europeo delle malattie rare, esistono nel mondo 5.863 malattie rare descritte e clinicamente identificabili che colpiscono in Italia 1,5 milioni di persone, di cui circa il 70% bambini. Anche in Lombardia si registrano molti casi di pazienti rari: la rete regionale segnala oltre 500 patologie rare e 32.000 ammalati con diagnosi già accertata. Nel Registro Regionale sono ad oggi inseriti circa 6.000 pazienti, di questi circa un terzo con Piano Terapeutico Individualizzato.

"La diagnosi delle malattie rare – ha sottolineato il presidente – è il punto di partenza, imprescindibile, di un cammino che possiamo definire esistenziale e non semplicemente assistenziale: è un cammino che deve prendere in carico la persona nel suo complesso, comprese le sue relazioni familiari". La risposta da dare deve dunque rivolgersi alla persona nella sua interezza (come soggetto inserito in una rete di relazioni familiari e sociali), deve essere multidisciplinare e integrato in rete.

L'IMPEGNO DI REGIONE LOMBARDIA – "Regione Lombardia – ha aggiunto il presidente – si muove proprio in questa direzione di promozione della salute attenta alla persona e alla sua famiglia". Innanzitutto, la rete regionale per le malattie rare è stata ampliata aggiungendo 2 nuovi presidi di riferimento con il coordinamento dell'istituto Mario Negri di Ranica (Bg).

Inoltre, sono stati definiti due importanti principi: agevolare i percorsi terapeutici e assistenziali consentendo la somministrazione ambulatoriale di terapie innovative anche negli ospedali territorialmente più vicini ai malati; facilitare i percorsi riabilitativi per poter usufruire delle terapie secondo progetti individuali ad hoc.

Anche l'assessore Bresciani ha garantito "massimo impegno" per la cura delle malattie rare che rappresentano "la nuova frontiera". Bresciani ha sottolineato la necessità di "lavorare con il massimo concerto".

"Regione Lombardia – ha detto – si muove in questa logica di rete ma è comunque necessaria sempre la collaborazione e il contributo di tutti nel condividere le decisioni o indicare soluzioni nuove". Secondo

l'assessore riveste particolare importanza anche "l'investimento sulla formazione e l'informazione".

I RISULTATI ATTESI – Dalla realizzazione di interventi di diverso genere sulle tre linee progettuali individuate da Regione Lombardia, ci si attende, alla fine del triennio 2009/2011, il raggiungimento di significativi risultati. Il potenziamento della rete e degli strumenti di governance verrà attuato anche attraverso l'implementazione della rete comunicativa e tecnologica già esistente, rendendola fruibile anche ai diversi ambiti territoriali delle ASL, con la creazione anche di 15 nuclei dedicati presso le stesse ASL. Per quanto riguarda la definizione di Percorsi Diagnostici, Terapeutici e Assistenziali, si partirà da un primo gruppo di 50 malattie (destinato presto a salire a 70), invitando gli specialisti accreditati a collaborare in rete e ad individuare, per ciascuna delle malattie rare studiate, le modalità di diagnosi e di prescrizione terapeutica più appropriate e a definire quindi un Percorso Diagnostico Terapeutico e Assistenziale condiviso.

L'implementazione del Registro delle Malattie Rare consentirà di arrivare a 12.000 casi inseriti (9.000 nuovi e 3.000 storici).

LA SFIDA GLOBALE – "In un campo così complesso e socialmente rilevante come quello delle malattie rare – ha detto ancora Formigoni – la sfida può essere vinta grazie all'impegno di tutti i livelli istituzionali". Il contributo dello Stato, secondo il presidente va sviluppato su due fronti: trasformazione in una legge organica dei disegni di legge sulle malattie rare depositati in Parlamento; inserimento delle 109 nuove malattie rare, congelate nel pacchetto dei nuovi Lea, nell'elenco aggiornato per l'accesso dei pazienti alle prestazioni erogate in regime di esenzione.

"Le malattie rare – ha sottolineato il presidente – sono una delle questioni più significative per la sanità del presente e del futuro e una sfida umanamente ricca di significati perché l'attenzione a restituire una vita socialmente accettabile alle persone svantaggiate rafforza tutta la comunità. L'augurio è che la scienza, che ha aperto nuovi e inaspettati scenari, possa dare una speranza di cura, di migliori condizioni di vita a tutti i malati rari. Ma soprattutto noi qui, oggi, ci impegniamo a garantire le migliori cure possibili e a dare sostegno alle famiglie".

[Redazione VareseNews](#)

redazione@varesenews.it