



COMUNICATO STAMPA

“Malattie rare e screening neonatale”

Le malattie rare colpiscono il 6-8 % della popolazione mondiale e quindi circa 26-27 milioni di persone, vengono definite anche malattie orfane. “Non possiamo più pensare che continuino a essere orfane – sottolinea Roberto Vettor, Università di Padova - nel corso del convegno organizzato da **Motore Sanità “Malattie rare e screening neonatale”** che si è tenuto oggi, 5 maggio 2017, presso Palazzo del Bo a Padova. L’università di Padova è sicuramente un’eccellenza in Europa in questo ambito soprattutto nell’Endoern e negli screening neonatali.” – ha concluso Vettor.

L’esperienza nelle malattie rare della Regione Veneto è stata presentata dalla Prof. **Paola Facchin**, Responsabile del Coordinamento Regionale Malattie Rare, Regione del Veneto che ha intrapreso una serie di politiche per la presa in carico di questi pazienti: la creazione di una rete di pochi Centri concentrati in un numero limitato di ospedali per favorire il tempestivo riferimento di persone con sospetto di malattia rara, la loro diagnosi e la successiva presa in carico integrata, sviluppata attraverso piani assistenziali definiti dai Centri di riferimento e attuati dai servizi più prossimi alla residenza del malato (PDTA). Questa rete copre il 94% dei malati residenti e attira per il 21% della propria attività pazienti provenienti da altre Regioni. Essa partecipa a 18 ERN per l’Ospedale di Padova, 5 per quello di Verona e altre 5 nei restanti 4 ospedali. La creazione di un apposito sistema informativo basato su una cartella clinica del malato indipendente dal luogo e dall’episodio di cura, che comprendesse, oltre alla diagnosi, il modulo delle prescrizioni, dei percorsi assistenziali, delle caratteristiche fenotipiche e genotipiche del malato. Quasi il 50% dell’erogato in Regione è extra-LEA mantenendo comunque l’impatto economico di tali scelte assolutamente modesto grazie al recupero di risorse per il contenimento di prescrizioni inappropriate redatte negli anni precedenti; Questo sistema è stato progressivamente assunto da altre Amministrazioni, creando un’area che comprende 9 amministrazioni regionali e provinciali (PP.AA. di Trento e Bolzano, Veneto, Emilia Romagna, Liguria,

Umbria, Campania, Puglia e Sardegna), di circa 25 milioni di abitanti, e che gestisce attualmente oltre 133.000 malati rari collegando più di 1.100 nodi di rete (centri di riferimento, altri ospedali, distretti, farmacie ospedaliere territoriali, etc.) con oltre 7.000 professionisti utilizzatori continuativi. Un sistema sostenuto dalla Regione: **Claudio Pilerci**, Direttore della Sezione "Attuazione della Programmazione" dell'Area Sanità e Sociale, Regione Veneto – ha parlato di presa in carico del paziente che è attuata pienamente all'interno della rete: strutturata e interregionale e di innovazione sia in senso clinico con l'utilizzo delle staminali che in senso organizzativo come integrazione di ospedale territorio. **Angelo Del Favero**, Direttore Generale ISS e Coordinatore del Centro di Coordinamento sugli screening neonatali istituito con l. 167/16 ha dichiarato che: "Al fine di favorire la massima uniformità nell'applicazione sul territorio nazionale della diagnosi precoce neonatale è istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità il Centro di coordinamento sugli screening neonatali". "Il deficit di un enzima coinvolto in una delle tante reazioni metaboliche provoca un accumulo nell'organismo di molecole tossiche. **Alberto Burlina**, Direttore UO Malattie Metaboliche ed Ereditarie Azienda Ospedaliera Padova - questo è il meccanismo causa delle malattie metaboliche ereditarie, malattie rare, ma che rappresentano ormai più del 10% delle patologie pediatriche. Molte di queste si possono ora diagnosticare alla nascita mediante una goccia di sangue che analizzata con strumentazione di alta tecnologia (tandem mass spettrometria) permette di identificare nelle prime ore di vita, più di 30 differenti patologie. Questo processo diagnostico è conosciuto come screening neonatale esteso e recentemente è stata approvata la legge che lo rende obbligatorio. Il Centro di Screening Neonatale Esteso della Regione Veneto con sede presso l'Azienda Ospedaliera di Padova è attivo da più di tre anni e ha già diagnosticato più di 50 neonati con differenti patologie metaboliche. I risultati sono sorprendenti: 1 neonato ogni 2600 nati è affetto da una malattia metabolica ereditaria. Concetto ripreso anche dal Direttore Generale dell'Azienda Ospedaliera di Padova, **Luciano Flor**.

Laura Crippa, Vice Presidente del Gruppo Biotecnologie di Farindustria ha portato la visione dell'azienda farmaceutica dichiarando che: "Una sperimentazione su quattro autorizzate nel 2015 nel nostro Paese è nelle patologie rare. A dimostrazione dell'impegno delle imprese farmaceutiche in Italia che partecipano alla rivoluzione dell'innovazione mondiale con un aumento degli investimenti in R&S. Dal 2000 ad oggi sono state presentate a livello europeo 2.771 domande per la designazione di farmaco orfano con 131 autorizzazioni all'immissione in commercio. Le imprese del farmaco non si fermano qui e continueranno a cercare nuove soluzioni per dare speranze ai pazienti".

Soddisfazione per il percorso intrapreso da parte del volontariato, **Anna Maria Marzenta**, Presidente di Cometa Asmme: "Per noi è un grande evento, celebrato nel tempio della cultura universitaria di Padova a riconoscimento dell'eccellenza medico scientifica raggiunta dai centri expertise dell'Azienda Ospedaliera della città che si occupano di malattie rare, tra i quali l'Unità Operativa Complessa per le malattie metaboliche ereditarie presso il Dipartimento di Pediatria. Dal 2014 il Veneto è in grado di attuare lo screening neonatale allargato a tutti nati del triveneto, 3 anni prima dell'attuazione completa della legge nazionale 167/2016. Per arrivare a questo traguardo l'Associazione aveva donato 2 tandem mass all'Azienda ospedaliera di Padova".

Contatti:

Ufficio Stampa Motore Sanità – Chiara Gallochio – 3278950395 – comunicazione@motoresanita.it