

COMUNICATO STAMPA

Malattie rare: l’Abruzzo chiede un fondo ad hoc per i farmaci orfani per la cura delle malattie rare, una rete interregionale, percorsi chiari e definiti per i pazienti e la formazione dei medici di famiglia

Un fondo ad hoc per i farmaci orfani per la cura delle malattie rare, una rete interregionale, percorsi chiari e definiti per i pazienti e formazione del medico di medicina generale per una migliore presa in carico. È attorno a queste necessità che l’Abruzzo sta lavorando per affrontare il tema delle malattie rare, per garantire il miglior percorso di presa in carico e cura del paziente affetto da malattia rara.

Sul tema, affrontato durante il webinar organizzato da **Motore Sanità** dal titolo **“MALATTIE RARE. FOCUS ABRUZZO”**, c’è grande attenzione nelle regioni dell’Italia centrale.

Presso l’UOC della Pediatria di Pescara è presente un **Centro di coordinamento regionale** concepito al centro di un sistema che vuole essere “facilitatore” tra i medici specialisti dei presidi regionali, i pediatri e i medici di famiglia, i distretti delle Asl e le farmacie ospedaliere e le associazioni dei pazienti. Sempre qui è attivo lo **sportello delle malattie rare**. Per quanto riguarda il **programma di screening neonatale** viene svolto su tutti i neonati abruzzesi entro 48-72 ore dalla nascita per 42 malattie metaboliche. Nel **Registro regionale malattie rare** al 31 dicembre 2020 risultato **2.767 pazienti di cui 541 pediatrici**.

<<Il problema grosso delle malattie rare è la diagnosi, quindi credo che sia fondamentale per noi clinici fare un progetto di diffusione di informazione e di condivisione delle informazioni. L’informazione, la cultura, la conoscenza e la condivisione delle informazioni sono l’unico modo per portare avanti una vittoria su queste patologie che sono sempre tante, rare ma molto complicate>> ha spiegato **Prassede Salutari**, Dipartimento Oncologico Ematologico UOC Ematologia Clinica ASL Pescara presso cui è stato preparato il Pdta per le microangiopatie trombotiche.

<<Le problematiche del paziente con ipertensione polmonare arrivano quando è stata fatta diagnosi di malattia rara. Si domanda “chi mi prende in carico? quanto costa il farmaco? Farmaco equivalente oppure no?” E gli ausili sono disponibili?>> Ogni regione fa da sé ma bisogna andare oltre al concetto di regionalismo quando si parla di malattie rare, perché queste malattie devono essere affrontate con un approccio di tipo nazionalistico>> ha spiegato **Vittorio Vivenzio**, Vicepresidente AMIP.

A fare diagnosi di malattia rara sono soprattutto gli specialisti, 8 casi su 10, mentre il medico di medicina generale ipotizza una malattia rara solamente nel 4,2% dei casi, nel caso dei pediatri è molti di più, il 17%. Anche quando la diagnosi viene effettuata da un centro di riferimento spesso capita che **sia il paziente stesso che funge da raccordo con il proprio medico**, che riporta i contenuti delle comunicazioni e pone domande su prognosi e prospettive terapeutiche ai quali i medici non sanno rispondere per una non adeguata formazione.

<<La diagnosi rappresenta ancora un problema per le malattie rare ed è su questo che bisogna lavorare attraverso l'informazione e la condivisione delle informazioni. Le aree da sviluppare ancora sono quella della raccolta epidemiologica, fondamentale per valutare gli interventi di sanità pubblica, e della correlazione delle reti di screening e di diagnosi>> ha concluso **Paolo Salerno**, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità.

Ufficio stampa Motore Sanità

comunicazione@motoresanita.it

Liliana Carbone - Cell. 347 2642114

Marco Biondi - Cell. 327 8920962

www.motoresanita.it

