

## COMUNICATO STAMPA

# Malattie rare e complesse: l'esperienza dell'ambulatorio di transitional care di Torino

Pollenzo, 15 febbraio 2022 – Grandi passi avanti sono stati compiuti nel campo delle malattie rare. La ricerca scientifica sta esplorando strade complesse ma fino a ieri impraticabili e l'attenzione politica si è concretizzata con l'approvazione della legge che tutela tutti i diritti dei malati con malattia rara, dal percorso diagnostico terapeutico personalizzato, all'aggiornamento dei Lea, agli screening neonatali, dalla disponibilità degli ausili e dei farmaci innovativi, al sostegno sociale per il diritto allo studio e al lavoro, fino all'informazione dei medici e dei cittadini e il finanziamento della ricerca.

Si è parlato di malattie rare alla **Winter School 2022 di Pollenzo**, dal titolo **'Oltre la logica dei silos per un'offerta integrata di salute'**, organizzata da **Motore Sanità**, in collaborazione con l'**Università degli Studi di Scienze Gastronomiche**, evento di alto profilo in ambito sanitario, promosso e divulgato da **Mondosanità** e da **Dentro la Salute**, nella sessione **"Cronicità e approccio integrato: le sfide per una filiera dell'offerta di diagnosi, azioni, controllo e formazione tecnologica"**.

**I malati rari, il cui numero è intorno ai 2 milioni (1 su 5 è un bambino), hanno necessità complesse e questo richiede un sistema flessibile, in grado di mettere il paziente e la famiglia al centro di una presa in carico omnicomprensiva.**

In base ai dati coordinati dal Registro nazionale malattie rare dell'Istituto Superiore di Sanità, **in Italia si stimano 20 casi di malattie rare ogni 10.000 abitanti e ogni anno sono circa 19.000 i nuovi casi segnalati** dalle oltre 200 strutture sanitarie diffuse in tutta la penisola. **Il 20% delle patologie coinvolge persone in età pediatrica** (di età inferiore ai 14 anni), in questa popolazione di pazienti le malattie rare che si manifestano con maggiore frequenza sono le malformazioni congenite (45%), le malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione o del metabolismo e disturbi immunitari (20%). Le malattie rare costituiscono uno straordinario banco di prova di efficacia e di efficienza per il sistema sanitario nazionale e per il medico di medicina generale in particolare. **Otto casi su 10 sono diagnosticati dallo specialista e i medici di medicina generale ipotizzano una malattia rara solo nel 4,2% dei casi (pediatrici 16,75%).** Inoltre, **un medico di medicina generale con 1.500 assistiti dovrebbe avere in carico dai 4 agli 8 pazienti con malattia rara.** Anche quando la diagnosi viene effettuata da un centro di riferimento spesso è il paziente stesso che funge da raccordo con il proprio medico.

Dai dati del **Registro interregionale delle Malattie Rare del Piemonte e Valle d'Aosta** emerge una numerosità di **oltre 2.200 adolescenti con malattia rara in età compresa tra 16 e 20 anni.** Secondo l'OPCS survey del Regno Unito, nella popolazione del Regno Unito, un adolescente ogni 1.000 circa è affetto da disabilità grave. Considerando le statistiche ISTAT dei residenti in Piemonte nel 2020 che registrano circa 190.000 residenti di età compresa tra 16 e 20 anni, è proponibile per il Piemonte l'incidenza annua di **circa 200 disabili gravi in età di transizione.** Pur in mancanza di dati certi, per

questi parziali rilievi si può ipotizzare che **alcune centinaia di pazienti pediatrici complessi raggiungano l'età di transizione in Piemonte ogni anno.**

Presso l'Ospedale Molinette della Città della Salute e della Scienza di Torino è attivo l'**ambulatorio di transitional care** che si prefigge di assicurare la continuità assistenziale dei pazienti affetti da patologia rara o grave disabilità nel momento del delicato passaggio all'età adulta. Questo ambulatorio è un luogo di incontro di vari specialisti, coordinati da medici internisti e ha la finalità di fornire **progetti di assistenza personalizzati che costituiscano il supporto sanitario a lungo termine.** È realizzato secondo un modello bio-psico sociale che tiene conto dei percorsi di vita, oltre che di quelli di malattia.

*"I soggetti con patologie complesse sono un gruppo di persone con bisogni sociali e sanitari speciali che necessitano di elevate risorse con costi elevati; tra di essi sono compresi quei pazienti con malattie rare che presentano caratteristiche di particolare gravità, cronicità e potenziale disabilità. Complessità e rarità si traducono quindi spesso in disabilità – spiega **Roberto Lala**, Presidente Federazione Malattie Rare Infantili -. **La transizione di questi pazienti comprende il processo di passaggio di competenze e responsabilità dal team socio-assistenziale pediatrico al team dell'adulto ed il processo di assunzione di competenze e responsabilità del paziente inteso come soggetto autonomo dalla famiglia**".*

Sito internet: [www.motoresanita.it](http://www.motoresanita.it)

Tutto quello che vuoi sapere sulla salute: [www.mondosanita.it](http://www.mondosanita.it) e [www.dentrolasalute.it](http://www.dentrolasalute.it)

**Ufficio stampa Motore Sanità**

[comunicazione@motoresanita.it](mailto:comunicazione@motoresanita.it)

**Laura Avalle** - Cell. 320 098 1950

**Liliana Carbone** - Cell. 347 2642114

**Marco Biondi** - Cell. 327 8920962

[www.motoresanita.it](http://www.motoresanita.it)

