



COMUNICATO STAMPA

La diagnosi precoce può migliorare la vita dei pazienti

Napoli, 28 settembre 2022 – L’Alfa-mannosidosi è una malattia ereditaria rara che, in bambini e adulti, può causare gravissimi danni alla salute. Ad oggi, le persone che ricevono una diagnosi di alfa-mannosidosi hanno la possibilità di accedere a una terapia enzimatica specifica in cui viene reintegrato l’enzima mancante, con l’obiettivo di ridurre il dannoso accumulo di sostanze che si osserva a livello lisosomiale. Attualmente, sono disponibili diverse evidenze circa il vantaggio di una terapia precoce nell’alfa-mannosidosi; mostrando una correlazione positiva tra la precocità della terapia e misure come la sopravvivenza e la qualità della vita.

Delle possibilità attuali e future di diagnosi e cura per questa patologia se ne è parlato a Napoli, presso l’Aula Multimediale Centro Ricerche Cardiologiche dell’Ospedale Monaldi-AORN dei Colli nel corso dell’evento "**Focus On: Alfa-Mannosidosi**" realizzato da **Motore Sanità** con il contributo incondizionato di **Chiesi GRD**.

Esperti specialisti, governance sanitaria, istituzioni regionali e associazioni dei pazienti hanno insieme delineato lo scenario attuale in Regione Campania e di come l’innovazione terapeutica e tecnologia possano concorrere per garantire una migliore qualità di cura e di vita per i pazienti con questa rara malattia genetica.

Ad aprire i lavori della giornata **Antonio Postiglione**, Direttore Generale Tutela della Salute Regione Campania *“Diamo da tempo molta attenzione alle necessità di chi soffre di malattie rare ma negli ultimi anni siamo riusciti a raggiungere molti traguardi importanti questo non perché sia cambiata la sensibilità da sempre molto attenta su queste tematiche ma dobbiamo ringraziare il centro malattie rare e tutti i suoi operatori che hanno sposato l’intento regionale di dare un’assistenza a tutte le necessità dei pazienti con malattie rare”*. La Regione Campania sta creando Percorsi-Diagnostico-Terapeutici-Assistenziali dedicati alle singole patologie rare, come sottolineato da **Barbara Morgillo**, Referente Malattie Rare Direzione Generale Tutela della Salute Regione Campania *“Un grande impegno da parte della Regione sta venendo profuso nel lavoro di stesura dei PDTA dedicati alle singole patologie, attraverso una serie di*

tavoli divisi per gruppi di patologie stiamo a mano a mano mettendo in atto questi percorsi che garantiranno un sistema omogeneo su tutto il territorio. Un altro aspetto molto importante del nostro lavoro è l'accreditamento per i centri specialistici, presto con una delibera regionale allargheremo la rete di malattie rare della Campania”.

Dell'impatto che il PNRR avrà per i pazienti con malattie rare ha invece parlato **Maria Rosaria Romano**, Dirigente UOD Assistenza Ospedaliera Regione Campania *“Essendo patologie rare c'è il fattore dello scarso numero di pazienti e la dispersione geografica ma grazie al PNRR che ha stanziato 50 milioni che permettono di dare spazio alla presa in carico di questi pazienti sia attraverso l'innovazione anche farmacologia e tecnologica sia attraverso l'investimento in telemedicina che ci permette di fare un opportuno telemonitoraggio. Tutto questo, insieme al fascicolo elettronico, ci permette di sburocratizzare ciò che riguarda questi pazienti”.*

Dopo gli interventi dei rappresentanti della governance regionale è intervenuto **Giuseppe Fiorentino**, Direttore Sanitario AORN dei Colli, che ha inoltre portato i saluti di Anna Iervolino, Direttore Generale AORN dei Colli. *“Quando si hanno a disposizione farmaci in grado di rallentare il decorso della malattia, come nel caso della alfa-mannosidosi, è un dovere etico nei confronti dei malati poter riconoscere questa malattia nella fase precoce. Uno dei principali strumenti per riuscire in questo è lo screening neonatale, in grado di identificare molte malattie genetiche; nel caso però non è possibile utilizzare i sistemi di screening neonatale è fondamentale che i medici sappiano riconoscere i sintomi di questa patologia”.*

Promotore scientifico dell'evento **Giuseppe Limongelli**, Direttore Centro di Coordinamento Malattie Rare Regione Campania *“Questo evento è di grande importanza perché permette di fare un focus su una malattia considerata ultrarara e con un tasso di incidenza da 1 su 500.000 a 1 su 1.000.000 di persone. Questo focus ci permette di formare ed informare potendo così migliorare la diagnosi precoce per questa patologia. La diagnosi precoce è estremamente importante per malattie come questa, che si può presentare in forma anche molto aggressiva già in età pediatrica. È quindi importante che già in presenza dei primi sintomi scattino nei medici quei campanelli di allarme di sospetta malattia rara ed in questo modo far partire il percorso del paziente verso i centri di riferimento; è molto importante questo passaggio perché solo nei centri di riferimento è possibile trovare quella expertise e quella multidisciplinarietà in grado di portare ad una diagnosi. È inoltre di grande importanza che si riescano a creare il prima possibile dei percorsi diagnostici perché la diagnosi precoce unita ad una veloce presa in carico terapeutica può garantire una maggiore sopravvivenza e una migliore qualità della vita per i pazienti”.*

Su quali gli effetti di questa patologia sul paziente è intervenuto **Giancarlo Parenti**, Professore Ordinario di Pediatria presso l'Università Federico II di Napoli e Responsabile dell'Unità di Malattie Metaboliche Pediatriche presso il Policlinico Universitario Federico II. *“L'Alfamannosidosi ha un forte impatto sulla vita dei bambini che ne soffrono e sulle loro famiglie. Come molte malattie metaboliche anche l'Alfa-mannosidosi è una malattia cronica, progressiva, tendono a peggiorare nel tempo e coinvolgono più organi ed apparati. Questa patologia è spesso causa di disabilità intellettiva e fisica”.*

Sulla terapia attualmente disponibili è intervenuta **Mariella Galdo**, UOSD Gestione Clinica del Farmaco, Azienda Ospedaliera “Ospedali dei Colli”, Referente Malattie Rare UOD del Farmaco. *“Il trattamento farmacologico dell'Alfa-mannosidosi è estremamente rilevante nell'andamento di questa patologia. La terapia attualmente disponibile è una terapia*

enzimatica sostitutiva, un farmaco autorizzato dall'AIFA per il trattamento in fase di malattia lieve-moderata e attualmente disponibile in Regione Campania. Rimane però una terapia da monitorare in quanto considerati farmaci innovativi e utilizzati anche a supporto della ricerca. L'unica alternativa a questa terapia è il trapianto di midollo”.

Le malattie rare per complessità e unicità richiedono una formazione specifica per i medici, ma questo risulta un punto dolente in Regione Campania come sottolineato da **Gioacchino Scarano**, Referente Tavolo Tecnico Regionale permanente di Governance delle attività di Genetica Medica *“Un problema che stiamo affrontando è la formazione dei medici, soprattutto per i medici dell'adulto che hanno l'esigenza di formazione perché i pazienti che arrivano dai pediatri sono pazienti che richiedono la loro massima attenzione. I corsi di formazione sono organizzati in maniera specifica ma la grande quantità di malati rari in Italia ed in Campania deve far rivedere gli attuali modelli. I corsi ad oggi organizzati hanno riscontrato, sfortunatamente, una scarsa adesione da parte dei medici degli adulti che denunciano lo scarso tempo disponibile per trattare questi pazienti. Stiamo organizzando nuovi corsi per riuscire a coinvolgere meglio i medici”.*

La comunicazione tra specialisti e con la famiglia del paziente è un altro aspetto fondamentale per la corretta presa in carico, a parlarne è **Maria Giovanna Russo**, Direttore UOC Cardiologia e UTIC Pediatrica Vanvitelli presso Ospedale Monaldi - AORN dei Colli *“Per questo genere di patologie è importantissimo che il sistema prenda in carico a 360° il bambino ma è altrettanto importante prendere in carico anche la sua famiglia. Per una corretta presa in carico del paziente con alfa-mannosidosi, che è una patologia multiorgano, è però fondamentale una comunicazione continua tra tutte le figure specialistiche che concorrono alla salute del paziente sia tra di loro che nei confronti della famiglia del bambino”.*

Ufficio stampa Motore Sanità

comunicazione@motoresanita.it

Laura Avalor - Cell. 320 098 1950

Liliana Carbone - Cell. 347 2642114

Marco Biondi - Cell. 327 8920962

www.motoresanita.it