

MALATTIE RARE, IL 75% INTERESSANO I BAMBINI

SIN: OLTRE 50% E' DI NATURA NEUROLOGICA

(DIRE - Notiziario Minori) 1 marzo 2011 - Hanno spesso nomi complessi, quasi impronunciabili come corea di Huntington, eredoatassie, dissinergie cerebellari, sclerosi primaria, etca') e si contraddistinguono per essere patologie rare o "orfane" perche' spesso non riconosciute a livello di esenzione e, nella maggior parte dei casi, di difficile diagnosi e senza terapia specifica, anche se in molti casi si stanno aprendo sempre nuove possibilita'. Sono le malattie rare e al mondo si calcola che siano dalle 6.000 alle 8.000 ed il 75% interessano i bambini. In Italia ci sono piu' di 1 milione e mezzo di persone affette da una malattia rara.

L'edizione 2011 della Giornata mondiale dedicata alle malattie rare e' stata incentrata sulle disuguaglianze sanitarie che purtroppo incontrano i pazienti, sia all'interno del proprio Paese sia nel confronto tra Paesi diversi, a causa della rarita' delle loro malattie. "Rari ma uguali" e' lo slogan del 2011, per sostenere un equo accesso da parte dei malati rari all'assistenza sanitaria e ai servizi socio-sanitari, come dichiara l'articolo 35 della Carta europea dei diritti fondamentali: "Chiunque ha il diritto di accedere alla prevenzione e il diritto a beneficiare dei trattamenti medici".

"Il 50% delle malattie rare, inserite nel catalogo mondiale, comporta una compromissione neurologica e, quindi, il medico neurologo ricopre un ruolo chiave nella diagnosi e nel trattamento di patologie del genere". E' quanto ha dichiarato Antonio Federico, presidente della Societa' italiana di neurologia (Sin) in occasione della IV edizione della Giornata mondiale delle malattie rare.

"Diagnosticare una malattia rara non e' affatto facile- ha aggiunto Federico- e in Italia, spesso, la giusta diagnosi arriva con un ritardo di circa 3-6 anni per le forme infantili e di 5-10 anni per le forme adulte, ma cio' che davvero colpisce e' che su un numero di 749 patologie rare, 401 risultino essere di tipo neurologico e 348 di altra natura".

"Le malattie rare- il presidente Sin- sono in realta' un'incredibile opportunita' per la ricerca clinica e di base per comprendere le normali funzioni dei sistemi cellulari, rappresentando, inoltre, un vero e proprio modello di studio per le malattie piu' comuni. Tutti gli operatori sanitari, soprattutto noi neurologi, dovremmo aggiornarci costantemente sulle malattie rare, sui meccanismi biologici che sottostanno alla base di tali malattie, sulle modalita' di diagnosi e di terapie". La Sin, consapevole del peso assistenziale di tale gruppo di patologie, ha programmato di dedicare ampio spazio alla formazione dei futuri neurologi per facilitare la diagnosi e l'assistenza in tale campo. Ha aperto una finestra presso il proprio sito www.neuro.it dedicato alle malattie neurologiche rare ed alla informazione per pazienti e medici. Inoltre, e' in avanzata fase di preparazione un corso residenziale per i neurologi in formazione, che si terra' in maggio a Siena, per formare le nuove generazione al riconoscimento ed alla precoce terapia, dove possibile, ed alla prevenzione di tali malattie.

Presso la U.O. di neurologia e malattie neurometaboliche dell'Universita' di Siena, inoltre, e' attivo un centro di informazione per le malattie neurologiche rare (tel 0577.585763-760).

(Wel/ Dire)