

Giornata malattie rare, in Liguria oltre 7 mila pazienti. Toti: “Ricerca mai fermata anche durante pandemia”

di **Redazione**

28 Febbraio 2021 - 12:00



Genova. Dopo 13 anni, si celebra oggi, domenica 28 febbraio, la Giornata mondiale delle Malattie rare: sarebbe infatti il 29 febbraio il giorno della ricorrenza di questa Giornata istituita nel 2008 per aumentare la consapevolezza di tutti su questa importante priorità di sanità pubblica. La 14esima Giornata internazionale delle Malattie rare coordinata da Eurordis, un'alleanza non profit che raggruppa 956 associazioni di pazienti affetti da malattie rare di 73 paesi, quest'anno è fortemente condizionata dalle misure di sicurezza dovute alla pandemia da Covid-19.

In Liguria sono oltre 7.000 le persone affette da Malattia rara: le Malattie rare sono un cospicuo ed eterogeneo gruppo di patologie umane (circa 7.000-8.000) definite tali per la loro bassa diffusione nella popolazione (colpiscono non oltre 5 per 10.000 abitanti nell'Unione europea): Regione Liguria, ogni anno, aggiorna l'elenco dei Centri di riferimento per le Malattie rare, competenti per la certificazione del paziente, la stesura di percorsi clinici, diagnostici e di piani terapeutici allo scopo di poter proseguire le attività in maniera efficace e appropriata, in linea con le normative specifiche in materia.

«Sono tante le patologie ancora sconosciute o per le quali non si ha una terapia - afferma il presidente della Regione Liguria e assessore alla Sanità Giovanni Toti - ma sono tanti anche i medici che studiano senza sosta per arrivare a una diagnosi e a una terapia per salvare molte vite. La ricerca anche durante questo periodo così difficile a causa della pandemia non si è mai fermata e fa passi avanti ogni giorno: siamo orgogliosi che li faccia anche qui in Liguria, grazie ai nostri centri di eccellenza dell'Ospedale Policlinico San Martino e, per i pazienti più piccoli, dell'Istituto Giannina Gaslini. Il mio ringraziamento va a tutti i ricercatori e ai medici impegnati in questa importantissima sfida, il mio abbraccio va a chi lotta contro queste malattie. Per tutti loro oggi è fondamentale la vaccinazione

contro il Covid-19: se le consegne dei vaccini Pfizer e Moderna non subiranno altri rallentamenti, anche in Liguria la somministrazione è prevista in fase 2, con le persone "ultrafragili", secondo quanto indicato nelle linee guida nazionali».

Grazie alla collaborazione delle Associazioni, alcuni monumenti, in diverse parti d'Italia, si illumineranno con i colori della Giornata delle Malattie rare; in Liguria, grazie al contributo del Gruppo consultazione Malattie rare Liguria, saranno:

GENOVA, Piazza de Ferrari e Lanterna;

SAVONA, Palazzo del Comune;

IMPERIA, Palazzo del Comune.

Il Comitato etico regionale ha approvato lo scorso dicembre un progetto pilota, in collaborazione con l'Istituto G. Gaslini, per estendere il Programma di screening neonatale esteso (SNE) ad altre Malattie rare ed ereditarie già oggetto di screening obbligatorio.

Il Programma di screening neonatale così integrato sarà offerto nei prossimi due anni all'intera popolazione neonatale della Liguria.

A CHI CHIEDERE INFORMAZIONI

SPORTELLLO REGIONALE DELLE MALATTIE RARE - REGIONE LIGURIA

Lo Sportello regionale delle Malattie rare svolge attività finalizzate all'accoglienza, all'accompagnamento e alla facilitazione dell'utilizzo dei servizi presenti sul territorio, avvalendosi di un team infermieristico con esperienza e professionalità e si propone di:

supportare le famiglie accogliendone i bisogni, fornendo risposte adeguate, proponendo percorsi appropriati relativi alle Malattie rare;

offrire informazioni relative ai Centri specialistici regionali per le singole Malattie rare o gruppi di Malattie rare;

essere di riferimento del Gruppo di consultazione regionale delle Associazioni di pazienti con Malattie rare e altre Associazioni di pazienti presenti in Liguria;

collaborare alla gestione del Registro nazionale Malattie rare, istituito presso l'ISS (in attuazione dell'articolo 3 del D.M. 279/2001). Il Registro ha come obiettivo quello di effettuare la sorveglianza delle Malattie rare e di supportare la programmazione nazionale e regionale degli interventi per i soggetti affetti da malattie rare.

Sportello regionale Malattie rare:

Tel. 010 5636.2937 - 2113

Cell. 335 7304627

(lunedì- venerdì dalle 8 alle 13)

E-mail: sportelloregionaleMR@gaslini.org

Centro regionale di screening neonatale

Clinica Pediatrica ed Endocrinologia, IRCCS Istituto Giannina Gaslini

Responsabile: Professor Mohamad Maghnie

Tel. 010 5636 2664 - 2362 - 2406 - 2582

E-mail: segrscreening@gaslini.org