



Grazie a questo progetto, l'Ospedale di San Giovanni Rotondo potrà offrire una speranza in più di diagnosi e orientamento alle cure alle persone affette da una malattia ancora non riconosciuta



San Giovanni Rotondo, 26 febbraio 2021 - In occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare 2021, l'IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza annuncia la firma della convenzione con la Regione Puglia per l'istituzione di un Ambulatorio per le Malattie Non Diagnosticate. Finanziato grazie al bando della Regione Puglia che Casa Sollievo si è aggiudicata per l'istituzione di un Centro di riferimento per la ricerca di malattie senza diagnosi, l'ambulatorio sarà dedicato alle persone affette da malattie ancora non riconosciute, per aiutarle a ottenere una diagnosi e identificare un percorso di cura.

L'Ambulatorio per le Malattie Non Diagnosticate, operativo tra poche settimane, rientra nello Sportello Malattie Rare di Casa Sollievo, nato nel 2018 e ad oggi l'unico operativo in tutta la regione. L'obiettivo di questo nuovo progetto è fornire una diagnosi e una documentazione di supporto chiara alle persone con malattia non diagnosticata, che generalmente presentano un quadro clinico complesso, probabilmente riconducibile ad una sindrome genetica. Questo consentirà loro di comunicare alle strutture socio-

sanitarie del territorio le loro effettive problematiche.

“La creazione dell'ambulatorio - ha dichiarato Massimo Carella, vice direttore scientifico e responsabile Laboratorio di Genetica Medica dell'IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza - è una conferma della lunga esperienza di Casa Sollievo nel campo delle malattie rare. L'elevata specializzazione che caratterizza il nostro ospedale ci ha portati a essere riconosciuti come IRCCS per le malattie genetiche ed eredofamiliari. Questa convenzione attesta ancora una volta l'importante attività di ricerca e cura che conduciamo in questo campo. Solo strutture altamente tecnologiche come la nostra sono in grado di lavorare su progetti innovativi come quello delle Malattie Non Diagnosticate”.

L'ambulatorio

I pazienti potranno accedere all'ambulatorio mensilmente, anche da fuori regione, in occasione delle giornate di apertura, per iniziare il loro percorso di diagnosi. Un infermiere si occuperà di gestire gli appuntamenti per una prima visita di inquadramento con il personale medico della Genetica Medica e, successivamente, quelli necessari per una valutazione multidisciplinare dei bisogni del paziente. Questo secondo aspetto è cruciale per le persone con quadri complessi e privi di una diagnosi, perché spesso gli attori del territorio si disorientano di fronte a uno scenario clinico sconosciuto e complesso.

“Le persone con quadri clinici complessi e ancora privi di diagnosi, spesso non riescono a essere classificate dagli organi amministrativi e sociali del territorio, con la conseguenza di non riuscire a ricevere le cure o i servizi di assistenza più adeguati - spiega Marco Castori, direttore della Struttura Complessa di Genetica Medica dell'IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza - Per questo garantiamo una documentazione completa sul quadro clinico e diagnostico dei pazienti”.

Il test dell'esoma, tecnologie altamente innovative al servizio dei pazienti

Il percorso verso una definizione di diagnosi si sviluppa in due fasi: un medico genetista definirà il quadro clinico e fornirà al laboratorio le informazioni necessarie per eseguire il test dell'esoma. “Questo test - spiega Castori - analizza tutti i geni noti al fine di individuare la probabile mutazione genetica alla base della malattia ancora priva di diagnosi”.

Questa analisi richiede tecnologie altamente innovative e Casa Sollievo è tra i pochi centri nel Sud Italia in grado di gestire tutte le fasi di raccolta, elaborazione e interpretazione dei dati. Successivamente, viene consegnata al paziente una relazione che attesta le sue necessità e le prestazioni di cui ha bisogno, per aiutarlo a orientarsi nelle strutture territoriali.

La collaborazione con la Rete Regionale A.Ma.Re Puglia

Per una efficiente gestione dell'ambulatorio, per Casa Sollievo sarà strategica la collaborazione con la Rete Regionale A.Ma.Re Puglia, alla quale aderiscono oltre 20 associazioni di pazienti di malattie rare e tumori rari, che supporterà l'ospedale nella diffusione dell'iniziativa e nel dialogo con i pazienti, nel fornire loro una corretta informazione sulle attività e le competenze dell'ambulatorio oltre ad individuare le situazioni più urgenti ed orientare i pazienti e le famiglie.