



*L'Università di Perugia, rappresentata dalla prof.ssa Susanna Esposito, professore ordinario di pediatria, su nomina del Magnifico Rettore prof. Franco Moriconi, sarà ospite d'onore del Presidente Mattarella in occasione della celebrazione della Giornata delle Malattie Rare. Nel pomeriggio di domani, a Perugia si terrà un incontro su "L'assistenza e la ricerca sulle Malattie Rare in Umbria" presso l'Ospedale S. Maria della Misericordia*



Prof.ssa Susanna Esposito

Perugia, 27 febbraio 2017 – Un invito prestigioso per l'Università di Perugia ospite al Quirinale per celebrare la Giornata Mondiale delle Malattie Rare, domani 28 febbraio.

“Un appuntamento importante - sottolinea la prof.ssa Susanna Esposito, presidente dell'Associazione Mondiale per le Malattie Infettive e i Disordini Immunologici, WAidid – affinché di malattie rare si continui a parlare, sensibilizzando l'opinione pubblica su queste patologie che ancora oggi, nella maggior parte dei casi, non hanno una cura specifica e comportano una gestione clinica complessa”.

L'Organizzazione Mondiale della Sanità ha stimato che esistono oltre 6000 distinte malattie rare che arrivano a colpire circa il 3% della popolazione mondiale.

Nella sola Unione Europea, si stimano tra 27 e 36 milioni di persone con malattie rare di cui oltre 1 milione in Italia. Di queste solo 583 sono ufficialmente riconosciute nel nostro Paese, e, sebbene i nuovi LEA ne aggiungeranno 110, per moltissime altre sarà ancora difficile una diagnosi e terapia adeguate.

Nella Regione Umbria è attivo il Registro delle Malattie Rare e i Centri dell'Azienda Ospedaliera di Perugia, tra il 2013 e il 2016, hanno certificato 756 casi di pazienti con patologia rara, di cui 354 maschi e 402 femmine. Di questi, all'origine si riscontrano malattie endocrine (176 casi), malformazioni congenite (156 casi), malattie del sangue (154 casi) e malattie del sistema nervoso (120 casi).

“Nonostante sia possibile oggi curare alcune malattie rare con i farmaci – interviene la dott.ssa Gabriela Stangoni, genetista responsabile del Centro Malattie Rare della Regione Umbria – per moltissime altre non esiste una terapia specifica ma ci affidiamo a provvedimenti di supporto seguendo i piccoli pazienti con ripetuti follow up”.

E di malattie rare e dell'importanza della ricerca e dell'assistenza ai pazienti affetti da tali patologie e ai loro familiari si discuterà domani pomeriggio a Perugia in occasione dell'incontro dal titolo “Assistenza e Ricerca sulle Malattie Rare in Umbria” che si terrà presso l'Ospedale S. Maria della Misericordia, con un focus sui risultati della ricerca sui nuovi farmaci per il trattamento della Distrofia Muscolare di Duchenne e per l'Atrofia Muscolare Spinale.

“L'incontro – precisa la dott.ssa Manuela Taddei, referente per la Direzione Sanitaria delle Malattie Rare – è un altro momento di sensibilizzazione, informazione e confronto che, insieme al Registro, contribuisce a definire questo problema che coinvolge, nella Regione Umbria, oltre 3000 pazienti. Ma dobbiamo riuscire ad andare oltre, mettendo a regime lo “Sportello regionale per le malattie rare” e predisponendo i PDTA (Percorsi Diagnostici Terapeutici ed Assistenziali) che aiutino i pazienti ad individuare e raggiungere i servizi specifici e organizzino i servizi coinvolti ad interagire sinergicamente”.

*fonte: ufficio stampa*