



Palermo, 24 Febbraio 2015 – Le *Malattie Rare* sono patologie eterogenee, accomunate da problematiche assistenziali simili, che necessitano di essere affrontate globalmente e che richiedono una particolare e specifica tutela, per le difficoltà diagnostiche, la gravità clinica, il decorso cronico, gli esiti invalidanti e il costo del trattamento. Secondo l’Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS), rappresentano il 10% delle patologie umane note. A livello europeo si definisce “rara” una malattia che colpisce non più di 5 pazienti su 10.000 abitanti. Si stima che l’insieme delle malattie rare colpisca tra il 6% e 8% della popolazione.

Il Ministero della Salute a partire dal 2001 ha previsto l’istituzione di una Rete nazionale dedicata alle *Malattie Rare*, mediante la quale sviluppare azioni di prevenzione, attivare la sorveglianza, migliorare gli interventi volti alla diagnosi e alla cura, la promozione dell’informazione e formazione. La rete è costituita da presidi accreditati individuati dalle regioni quali centri abilitati ad erogare prestazioni di diagnosi e trattamento delle *Malattie Rare*, secondo protocolli clinici concordati. La Sicilia ha implementato la rete a partire dal 2011. I soggetti in carico alla rete rilevati attraverso il Registro Regionale delle Malattie Rare sono in continua crescita e registrano al 9 febbraio 2015: 8.411 pazienti, per un totale di 301 diverse patologie. Le più frequenti sono: La Sindrome di Down (675 casi), seguita dalle sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica (413 casi) e dalle talassemie (353 casi).

L’Assessorato alla Salute della Regione Sicilia in preparazione della “Giornata Nazionale delle Malattie rare”, che si celebra giorno 28 febbraio, ha promosso il primo “Forum regionale delle malattie rare in Sicilia” dal titolo: “Nessuna malattia è così rara da non meritare attenzione”. Il Forum, si svolgerà giorno 27 Febbraio 2015 (inizio lavori ore 9,00), presso il CERISDI, in via Padre Ennio Pintacuda – Palermo. L’evento è organizzato dal Servizio Promozione della Salute dell’Assessorato della Salute della Regione Sicilia, diretto dal Dott. Salvatore Requirez. Aprirà i lavori l’Assessore alla Salute, dott.ssa Lucia Borsellino.

Nell’insieme, le *Malattie Rare* sono circa 7-8000, di cui circa l’80% su base genetica, il restante 20% riconoscono una base multifattoriale, cui concorrono fattori ambientali, alimentari, ecc. Esse sono, oltre che numerose, molto eterogenee per età di insorgenza, eziopatogenesi e sintomatologia. Possono interessare uno o più organi ed apparati dell’organismo. Per queste caratteristiche, queste malattie sono accomunate dalla loro complessità e dalla difficoltà di effettuare una tempestiva e corretta diagnosi. Solo una piccola percentuale di esse può contare su terapie risolutive. Nonostante la bassa prevalenza delle singole patologie, le *Malattie Rare* costituiscono un problema sanitario rilevante in quanto: sono spesso croniche e invalidanti oppure costituiscono causa di mortalità precoce essendo molto numerose. Nel loro insieme interessano un numero non trascurabile di cittadini e famiglie. Le *Malattie Rare* possono colpire le abilità fisiche e/o mentali, le capacità sensoriali e comportamentali. Le disabilità ad esse correlate limitano le opportunità educative, professionali e sociali, e, indirettamente, possono essere causa di discriminazione.

“Allo stato attuale – dichiara il dott. Requirez – il programma regionale necessita della integrazione di diverse componenti del servizio sanitario nazionale ed in particolare, oltre che della sorveglianza epidemiologica, anche del supporto alla gestione dei farmaci e all’integrazione dei percorsi assistenziali ospedale-territorio. Ciò anche alla luce delle prospettive introdotte dal Piano nazionale delle Malattie Rare. Il primo forum regionale delle Malattie Rare in Sicilia,, intende offrire non solo un momento di presentazione a tutti i professionisti che nei vari ambiti mantengono, da tempo, un elevato livello di competenza scientifica, non sempre completamente nota a tutti gli operatori del settore, ma anche un’occasione di confronto tra tutti gli interlocutori della rete, i pazienti e le loro associazioni, per le necessarie riflessioni e l’introduzione di interventi di miglioramento della qualità dell’assistenza in Sicilia”.

“L’obiettivo principale della rete assistenziale per le Malattie Rare– continua il direttore Generale del Dipartimento per le Attività Sanitarie e Osservatorio Epidemiologico (DASOE), avv. Ignazio Tozzo – è quello di facilitare al massimo il paziente nel percorso diagnostico e terapeutico, garantendo un elevato livello della qualità dell’assistenza resa ed una tempestività d’azione, nonché costituire punto di riferimento privilegiato per le associazioni dei pazienti e dei loro familiari. Alle strutture individuate è affidato il ruolo di guida nella gestione del percorso assistenziale del paziente attraverso procedure formalizzate di diretta collaborazione con le strutture ospedaliere e/o territoriali presso le quali il paziente è assistito”.

*fonte: ufficio stampa*