

## AFFRONTARE E FARSI CARICO DELLE MALATTIE RARE

**Domenica 28 Febbraio 2021** ricorre la **Giornata Mondiale delle Malattie Rare**. È ormai da 13 anni un importante appuntamento per i malati rari di tutto il mondo, i loro familiari, medici, ricercatori, operatori sociali. Vuole essere una giornata di sensibilizzazione e al tempo stesso di informazione verso patologie a rischio elevato di disabilità cronica, caratterizzate da bassa prevalenza ed elevato grado di complessità assistenziale e, come tali, sono una priorità di sanità pubblica. In Europa una malattia è definita rara quando colpisce al massimo 5 persone ogni 10.000.

In Italia i malati rari sono quasi 2 milioni e nel 70% dei casi sono pazienti in età pediatrica.

Sono state censite circa 8000 malattie rare e nell'80% dei casi sono di origine genetica.

Nel mondo sono circa 300 milioni di persone anche se non esiste un dato definitivo. Ci sono malattie tanto rare che non hanno ancora un nome e tantomeno una terapia.

La Giornata del 28 Febbraio è sostenuta da UNIAMO (Federazione Italiana delle Associazioni di Persone con Malattie Rare) fondata nel 1999 con l'obiettivo di migliorare la qualità della vita delle persone affette e dei familiari promuovendo progetti di politica sanitaria, socio-assistenziale, ricerca, bioetica anche a livello europeo come Alleanza Nazionale di EURORDIS-Rare Disease Europe. Il Sindaco e gli Amministratori della Città di Tricase hanno aderito, come molte altre città in tutto il territorio nazionale, all'iniziativa "**accendiamo le luci sulle malattie rare**" illuminando la Torre Piccola in Piazza Pisanelli. La Giornata è sostenuta anche dalla Fondazione Telethon (la Sezione della Provincia di Lecce è coordinata dalla dott.ssa A.M.Accoto) quale organizzazione senza scopo di lucro che ha lo scopo di promuovere iniziative per la raccolta fondi destinati ad attività di ricerca. L'obiettivo è quello di trovare strategie terapeutiche per le malattie rare e di diagnosi per quelle rarissime. Per tutte il bisogno fondamentale è l'assistenza, la vicinanza, la possibilità di rispondere alla richiesta del malato raro: "guardami, riconoscimi, rispettami".

Proprio questa considerazione ha espresso il bisogno di rendere "rara" questa giornata con un gesto di condivisione e di speranza per il futuro. Da qui la decisione di piantumare un albero che implica l'impegno di "prendersi cura". Simbolicamente le aree individuate sono state la sede della Direzione Generale ASL/Le e l'A.O."Card.G.Panico" di Tricase quali Istituzioni da decenni impegnate nel Progetto Malattie Rare. La scelta è caduta sul Carrubo che, secondo la legge regionale pugliese (Art. 18 L. R. 04/06/2007), rientra nelle specie protette. Per le sue caratteristiche lo stesso albero può avere, contemporaneamente, fiori, frutti e foglie e i suoi semi considerati di grandezza uniforme venivano usati come unità di misura "carato" nel commercio di oro e pietre preziose.

In Puglia i malati rari sono più di 20000 ma non sono lasciati soli. La Regione Puglia ha istituito presso l'Agenzia Regionale per la Sanità – AreSS, con DGR 2485/2009 il Coordinamento Regionale Malattie Rare guidato dalla dott.ssa Giuseppina Annicchiarico, pediatra di famiglia.

Con Delibera della Giunta Regionale 28 Febbraio 2017 - n. 253, facendo riferimento al Bollettino Ufficiale della Regione Puglia - n.31 del 13-3-2017 su "**Aggiornamento della Rete dei Presidi della Rete Nazionale (PRN) e Nodi della Rete Regionale Pugliese (RERP) accreditati per le**

**Malattie Rare**” e successive revisioni/integrazioni sono stati individuati 4 ospedali quali riferimento regionale per la diagnosi e la presa in carico delle Malattie Rare:

- Policlinico di Bari
- Casa Sollievo della Sofferenza di San Giovanni Rotondo
- Ospedali Riuniti di Foggia
- A.O.Pia Fondazione “Cardinale G.Panico” di Tricase

Le competenze acquisite negli anni hanno permesso in Provincia di Lecce un’inversione di tendenza: diminuzione costante del numero di diagnosi fatte fuori regione e aumento della presa in carico di pazienti che possono ricevere assistenza negli ospedali vicino casa con un importante miglioramento della qualità della vita loro e dei loro familiari. Alla diagnosi si associa il rilascio da parte dello specialista del certificato di esenzione e del Piano Terapeutico/Assistenziale garantito dalla Asl di competenza e dai rispettivi referenti (Dott.ssa C.Morciano per ASL/Lecce)

Nella Provincia di Lecce a sostegno del malato raro sono presenti numerose associazioni, anche nazionali, che rappresentano i pazienti in collaborazione con Università del Salento, ASL, DREAM (*Laboratorio Diffuso di Ricerca Interdisciplinare e precursore del nascente corso di laurea in medicina*)

L’A.O. Pia Fondazione “Card.G. Panico“ da anni porta avanti il “PROGETTO MALATTIE RARE“ (Responsabile Dott.ssa L.Morciano) allo scopo di attivare un percorso di diagnosi, prevenzione e sorveglianza di patologie rare e/o ad alta complessità assistenziale che assicura la presa in carico globale del paziente programmando anche le fasi di follow up e condivisione con i servizi territoriali.

La peculiarità del Centro di Tricase è la stretta collaborazione ed integrazione fra l’Ambulatorio di Genetica Medica pre e post-natale (Dott.ssa M.Accadia) che esegue la prima visita e la programmazione delle indagini citogenetiche-molecolari ai fini della conferma del sospetto diagnostico e la successiva presa in carico multidisciplinare da parte della responsabile M.Rare (Dott.ssa L.Morciano), secondo la metodologia del “case manager”, follow up e utilizzazione efficiente delle risorse sanitarie per il paziente e la sua famiglia.

L’approfondimento diagnostico al “Card.G.Panico“ si avvale di tecnologie avanzate come la RMN 3TESLA grazie alle competenze di uno dei maggiori esperti del settore il Dott.R.De Blasi (Direttore dell’UOC Diagnostica per Immagini) e al supporto per gli esami in narcosi del Dott. P.Ciocchetti (Direttore U.O.Anestesia e Rianimazione) e del Dott. A.Pizza.

La presa in carico multidisciplinare nell’ U.O. di Pediatria prevede anche lo studio poligrafico del sonno (Polisonnografia) riservata ad un folto gruppo di patologie anche rare che, alterando le caratteristiche e la ritmicità del ciclo sonno/veglia, compromettono la continuità del sonno notturno con ripercussioni sulle attività diurne, favorendo complicanze correlate quali

difficoltà di apprendimento, disturbi comportamentali e cardiologici. Tale approfondimento diagnostico è svolto in collaborazione con la Dott.ssa L. Brunetti (Policlinico di Bari) esperta dei disturbi del sonno che spesso complicano la vita dei bambini con sindromi malformative per diversi meccanismi patogenetici: modificazioni di neurotrasmettitori, di ormoni coinvolti nel processo del sonno, anomala crescita cranio-facciale e dei tessuti molli faringei, che riducono il flusso di aria o alterano il tessuto connettivo rendendo le pareti più lasse.

Le competenze multidisciplinari sono state poi di recente implementate dalla cardiologia fetale e pediatrica, grazie all'arrivo del Dott. Enrico Rosati, Direttore dell'UOC Pediatria-TIN, cardiologo pediatra con specifica e trentennale esperienza nel campo della diagnosi, gestione e follow up delle cardiopatie congenite. È stato attivato un Servizio di Cardiologia Pediatrica che eroga prestazioni di diagnostica cardiologica di base (ECG, Ecocardiografia color doppler) con approfondimento diagnostico ECGrafico dinamico/24 ore e di Holter pressorio pediatrico che la possibilità, in casi selezionati, di procedure elettrofisiologiche per la cura delle aritmie più frequenti nel bambino e nell'adolescente.

Il percorso che la Pia Fondazione “Card.G.Panico” ha fatto per le Malattie Rare ha portato, inoltre, al riconoscimento con **Delibera della Giunta Regionale n. 1015 del 07/07/2016** quale “*Centro Regionale per le Malattie Neurodegenerative, inclusa la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) ed altre Malattie Neuromuscolari e Neurodegenerative Rare*”. Tale Centro è diretto dal Prof. Giancarlo Logroscino, Ordinario dell'Università degli Studi “Aldo Moro”, ricercatore di fama internazionale sulle malattie neurodegenerative e l'invecchiamento cerebrale e per anni docente nella prestigiosa Harvard University.

Il Centro per le Malattie Neurodegenerative (CMND) è un modello di diagnosi, cura e management attraverso una fitta rete di collaborazioni tecnico-scientifiche, progetti di ricerca nazionali ed internazionali, incluse attività di sperimentazione clinica che solo pochi centri al mondo possono condurre. Infatti il Centro, pur essendo quello di più recente istituzione, è tra i primi in Italia per numero di arruolati nel Trial sponsorizzato da BIOGEN e che, nei recenti dati clinici pubblicati su *Nature*, hanno dimostrato che il farmaco sperimentale (*Aducanumab*), è estremamente promettente per la cura della Malattia di Alzheimer, la patologia neurodegenerativa a più alta prevalenza.

Per informazioni o necessità i pazienti possono scrivere alla referente aziendale

**Dott.ssa Luigia Morciano** [malattierare@piafondazionepanico.it](mailto:malattierare@piafondazionepanico.it)

oppure telefonare allo **0833.773111** int.503 **dal lunedì al sabato dalle 9.00 alle 13.00.**