

MALATTIE RARE: GRAZIE ALLO SCREENING E ALLE NUOVE TERAPIE TUTTI I BAMBINI SONO UGUALI

Publicato il 6 Luglio 2023 di redazione



Categoria: [SALUTE](#)



Le nuove terapie e la diagnosi precoce hanno cambiato la storia naturale di alcune patologie rare come la SMA, la fibrosi cistica, molte malattie metaboliche, malattie da accumulo lisosomiale, la leucodistrofia metacromatica, le immunodeficienze gravi. I bambini nati con queste patologie, con un destino già segnato fino a ieri, oggi diventano adulti e conducono una vita paragonabile a quella del paziente sano.

In base ai dati coordinati dal Registro nazionale malattie rare dell'Istituto Superiore di Sanità, in Italia si stimano **oltre 20 casi di malattie rare ogni 10mila abitanti** e ogni anno sono circa **19mila i nuovi casi segnalati** dalle oltre 200 strutture sanitarie diffuse in tutta la penisola. **Il 20% delle patologie coinvolge persone in età pediatrica** (inferiore a 14 anni) e le malattie rare che si manifestano con maggiore frequenza sono le malformazioni congenite (45%), le malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione o del metabolismo e disturbi immunitari (20%).

A ricordarlo **Francesca Bellini**, Direttore Sanitario dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer, nel corso della seconda giornata di lavori "**STATI GENERALI SULLE MALATTIE RARE – FOCUS CENTRO ITALIA: ABRUZZO, LAZIO, MARCHE, TOSCANA, UMBRIA**" promossa da **Motore Sanità**.

"Fondamentale, laddove il progresso scientifico ce lo consente, arrivare alla diagnosi prima ancora che ci sia il primo sintomo", mette in guardia Bellini. "Lo screening che facciamo a tutti i neonati ci consente di identificare molte di queste malattie rare prima ancora che diano i sintomi, permettendoci di iniziare precocemente un percorso di cura e cambiando radicalmente la vita di questi bambini, alcuni dei quali avranno una qualità di vita paragonabile a quella dei bambini nati sani. Diagnosi precoce si fa anche quando ci si allerta per un sintomo anomalo per esempio, o per un quadro clinico che si verifica in un momento più tardivo. Non per tutte le malattie rare è disponibile uno screening neonatale, ma è chiaro che se c'è una rete di medici che conoscono le malattie che sono in contatto tra loro si può comunque anticipare la diagnosi e quindi migliorare la qualità delle cure e delle prospettive anche di questi bambini".

"Sulle malattie rare si gioca la civiltà di un Paese, l'efficienza e il guardare lontano di un sistema sanitario nazionale come di quello regionale". Così Eugenio Giani, Presidente della Regione Toscana, che prosegue: "Parlare di malattie rare significa sicuramente essere vicini ai pazienti e alle loro famiglie, alleggerire il disagio, pensare alla ricerca per un contesto di patologie che riguardano un numero apparentemente ristretto di persone, e significa guardare lontano perché quella che oggi è malattia rara in realtà con il trasformarsi dei tempi diventa malattia diffusa. Investire, dunque, sulla ricerca, sullo stare vicino, sul comprendere significa anche arrivare prima degli altri a poter affrontare quella che diventa una patologia comune. Queste occasioni di confronto arricchiscono il sistema sanitario regionale e stimolano gli operatori a un rapporto con chi governa questo sistema perché possano essere prese le misure più opportune sia per la cura sia per la programmazione degli interventi".

LA TRANSIZIONE PEDIATRICA ADULTA

Fortunatamente le nuove terapie e la diagnosi precoce con gli screening neonatali hanno cambiato la storia naturale di molte patologie rare (SMA, fibrosi cistica, molte malattie metaboliche, malattie da accumulo lisosomiale, la leucodistrofia metacromatica, le immunodeficienze gravi) che hanno rappresentato nel tempo cause di mortalità, consentendo l'allungamento di vita di questi bambini nati con una patologia drammatica dal punto di vista della sua storia naturale. Un panorama impensabile fino a qualche anno fa, reso possibile grazie ai grandi progressi della ricerca sia in campo diagnostico, sia di presa in carico e della terapia.

"Oggi abbiamo tanti casi, dove per fortuna e grazie alle nuove terapie e alla diagnosi precoce, si passa dall'età pediatrica in cui viene diagnosticata la malattia all'età adulta", conferma **Cristina Scaletti**, Responsabile clinico della Rete Malattie Rare della Toscana. *"È questo l'aspetto della transizione pediatrica adulta che funziona là dove il centro pediatrico, che per noi è il Meyer, insieme alla medicina dell'adulto possano sviluppare percorsi di transizione tali da consentire che il paziente pediatrico diventato adulto possa essere preso in carico da centri dell'adulto. Una grande conquista sia in termini di innovazione, sia perché rappresenta uno degli obiettivi che l'Unione Europea si pone sul transitional care dei pazienti con malattia rara. Speriamo si possano avere sempre più farmaci per queste patologie, che ricordiamo sono **in continua crescita** - quasi **gmila** quelle riconosciute ad oggi, molte delle quali non rientrano nei livelli essenziali di assistenza -, per consentire un cambiamento della qualità di vita radicale a questi pazienti e alle loro famiglie".*

*"Per permettere che tutti gli interventi dedicati al miglioramento dei percorsi di salute per i bambini e i giovani adulti siano sviluppati con i tempi e le modalità più appropriate è **necessario favorire l'integrazione tra tutti i soggetti coinvolti**"*, conclude **Cecilia Berni**, Responsabile organizzativo della Rete Malattie Rare di Regione Toscana. **"In Regione Toscana la rete pediatrica coordinata dal Meyer è fortemente integrata con la rete delle malattie rare e questo ha permesso la condivisione di percorsi, strategie e progetti pilota con la collaborazione attiva anche delle associazioni dei pazienti"**.

Si ringraziano Advanz Pharma, Takeda, Alexion, Chiesi GRD e Kyowa Kirin per il contributo incondizionato.

