Ufficio Stampa della Provincia autonoma di Trento
Piazza Dante 15, 38122 Trento
Tel. 0461 494614 - Fax 0461 494615
uff.stampa@provincia.tn.it

COMUNICATO n. 466 del 27/02/2015

Oggi la presentazione delle iniziative previste per la giornata di sabato. Illustrata l'attività del Centro provinciale di coordinamento per le malattie rare.

DOMANI È L'OTTAVA GIORNATA MONDIALE DELLE MALATTIE RARE

Presentate oggi le iniziative per celebrare l'8a giornata mondiale delle malattie rare organizzate in Trentino dal Centro provinciale di coordinamento per le malattie rare e dall'Associazione emofilici trentini "Gabriele Folgheraiter". Domani, dalle ore 10, al Teatro dell'oratorio del Duomo di Trento, si terrà un incontro nel corso del quale specialisti e associazioni di pazienti si confronteranno sul tema delle malattie rare; nel pomeriggio, dalle ore 13.30, le associazioni di pazienti presenteranno il loro operato e forniranno informazioni sul tema delle malattie rare.-

Nel corso della conferenza stampa si è parlato inoltre dell'attività svolta dal Centro provinciale di coordinamento per le malattie rare, da sei anni punto di riferimento in Trentino per i malati, le loro famiglie e gli operatori sanitari.
In apertura Eugenio Gabardi, direttore sanitario dell'Apss, ha elogiato i buoni rapporti che si sono stabiliti tra le associazioni di volontariato rappresentative dei pazienti e il Centro di coordinamento delle malattie rare.
"Sono convinto – ha detto Gabardi – che il lavorare in rete – e con rete intendo la collaborazione tra servizi sanitari ma anche con le associazioni di pazienti e familiari – nella cura di queste malattie che sono rare rispetto alla numerosità per singola patologia ma complessivamente interessa un numero importante di pazienti, è vincente perché grazie alla capacità di integrazione possiamo individuare percorsi sanitari omogenei e fornire migliori standard di cura ai nostri pazienti. Anche l'adesione della provincia di Trento all'Area vasta va in questa direzione perché solo accompagnando il paziente nel percorso di cura possiamo venire incontro ai reali bisogni dei cittadini".
"La Giornata trentina delle malattie rare – ha poi proseguito Mario Grattarola, direttore dell'ospedale di Trento – è l'occasione per fare il punto su quanto fatto nella nostra provincia su questo tema e dare un segnale di speranza alle molte persone affette da queste patologie che nel Centro di Trento trovano un punto di riferimento in grado di guidarli all'interno della rete assistenziale locale e nazionale".
La parola è poi passata ad Annunziata Di Palma, direttore dell'Unità operativa di pediatria dell'ospedale Santa Chiara di Trento e coordinatrice del Centro malattie rare, che ha presentato le attività effettuate nell'ultimo anno. "Il Centro provinciale – ha spiegato Di Palma – è nato nel 2009 per migliorare la qualità di vita dei pazienti affetti da malattie rare e ha il compito di facilitare l'accesso alle cure e ai benefici di legge, fornendo indicazioni sui centri e le unità operative di riferimento a livello locale e nazionale oltre a gestire il Registro provinciale per le malattie rare. Dal 1' gennaio del 2014 è stato avviato in provincia di Trento, in collaborazione con il reparto di malattie metaboliche dell'Università di Padova, lo screening neonatale metabolico allargato e tutti i nuovi nati nella nostra provincia sono stati esaminati per circa 20 malattie metaboliche rare. Su circa 5 mila nati sono stati individuati tre casi positivi per iperfenilalaninemia, di questi solo un neonato è risultato affetto mentre l'altro caso individuato è stata la madre di un bimbo che era stato transitoriamente intossicato. È stata così confermata anche in Trentino la stessa prevalenza delle malattie metaboliche osservata nella regione Veneto, dove si segnala un caso di malattia metabolica ogni 2.500 nati.
Sul piano delle relazioni e del confronto costante con le associazioni dei pazienti, nel corso del 2014 sono stati raggiunti importanti risultati quali ad esempio l'attivazione di una borsa di studio, finanziata dall'associazione Bambi – Bambino malato onlus – per una logopedista che realizza una presa in carico di bambini con malattie rare che presentano gravi forme di disfagia.

È poi intervenuta Annalisa Pedrolli, pediatra responsabile del Centro per le malattie rare, che ha illustrato l'attività dal 2009 ad oggi. "Per quanto riguarda i dati di cinque anni di attività del Centro – ha detto Pedrolli – fino al 31 dicembre 2014 abbiamo registrato in totale 1.366 primi contatti, di cui 943 adulti e 423 bambini (minori di 18 anni). La tipologia di persone che si rivolge a noi è varia e comprende sia pazienti affetti da patologia rara accertata sia persone affette da sospetta malattia rara oltre ad operatori attivi in ambito sanitario. Nel corso del 2014 è stato dedicato molto tempo alla presa in carico assistenziale diagnostico-terapeutica dei pazienti pediatrici e delle loro famiglie. Al momento la presa in carico clinica è garantita per i pazienti in età pediatrica – sono circa una cinquantina i bambini regolarmente seguiti – sia attraverso attività ambulatoriale sia di ricovero in day hospital nell'Unità operativa di pediatria dell'ospedale di Trento. Per l'età adulta, viene svolta un'attività di raccolta della storia clinica, mirata all'individuazione dello specialista cui inviare il paziente e si sta lavorando per porre le basi e rendere operativa un'analoga modalità di presa in carico dei pazienti adulti con malattie rare invalidanti.
Un'area su cui si continua a mantenere attenzione è quella dell'urgenza-emergenza dove è auspicabile la realizzazione di una scheda informatica personalizzata che descriva rapidamente le possibili complicanze a cui può andare incontro il paziente, con la specifica degli interventi da attuare tempestivamente e di quelli da evitare assolutamente. Una prima sperimentazione è in corso al Pronto soccorso pediatrico di Trento, attraverso un supporto cartaceo, in attesa di poter trasferire i dati sul Sistema informativo ospedaliero (SIO)".
"Per quanto riguarda i dati del Registro provinciale per le malattie rare – ha proseguito Pedrolli – al 31 dicembre 2014 erano censiti 1.789 malati rari, di cui 1.672 residenti in provincia di Trento e 117 non residenti, ma certificati dai centri accreditati dell'APSS. Tra le patologie più frequenti presenti nel Registro si segnalano patologie di tipo neurologico (in primis la SLA, con 102 casi registrati, di cui 40 attualmente viventi), di tipo reumatologico (una sessantina di vasculiti e circa 50 connettiviti indifferenziate), di tipo oculare (soprattutto cheratoconi, con oltre 150 casi), di tipo cutaneo (circa 120 casi) e alterazioni della coagulazione (circa 100 casi). Dai dati dell'anagrafe provinciale delle esenzioni si stimano che in Trentino siano presenti oltre tremila malati rari".
In conclusione Fabrizio Filippi presidente dell'Associazione emofilici del Trentino "Gabriele Folgheraiter" ha illustrato le iniziative per sensibilizzare l'opinione pubblica e far conoscere la realtà dei malati rari previste per la giornata di sabato 28 febbraio. "Quest'anno – ha detto Filippi – in occasione dell'8a Giornata mondiale delle malattie rare, abbiamo organizzato la Giornata trentina malattie rare, che si terrà a partire dalle ore 10 nell'oratorio del Duomo, in via Madruzzo 45 a Trento. La giornata è strutturata in due parti: al mattino ci saranno alcune relazioni di tipo medico, mentre al pomeriggio, a partire dalle 13.30, le varie associazioni di pazienti attive sul nostro territorio si presenteranno alla comunità".
Il Centro provinciale di coordinamento per le malattie rare si trova al quarto piano di Villa Igea in via Malta 16 a Trento. È coordinato da Annunziata Di Palma e affidato alla responsabilità della pediatra Annalisa Pedrolli. Vi lavorano inoltre due vigilatrici di infanzia e un assistente amministrativo. L'orario di apertura è dalle ore 8.30 alle 13, dal lunedì al venerdì. (telefono 0461 904211 – email malattieraretrento@apss.tn.it). -

(ac)