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. 321 del 26/02/2016

Oggi la presentazione delle iniziative, illustrata l'attività del Centro provinciale di coordinamento per le malattie rare

Lunedì 29 febbraio: una giornata per conoscere le malattie rare

Sono state presentate oggi nella sede dell'Apss le iniziative per celebrare la 9a giornata mondiale delle malattie rare organizzata per la nostra provincia dalle associazioni dei pazienti coordinate dall'Associazione emofilici trentini «Gabriele Folgheraiter» con la collaborazione del Centro provinciale di coordinamento per le malattie rare. L'evento si terrà lunedì 29 febbraio, dalle ore 9.30 alle ore 12.15, nell'auditorium dell'Istituto Arcivescovile di Trento.

Nel corso della conferenza stampa è stato presentato il rapporto annuale del Centroprovinciale di coordinamento per le malattie rare, da sette 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, la Consulta provinciale per la salute e il Centro di coordinamento delle malattie rare. «Lavorare in rete nella cura di queste malattie, che sono rare rispetto alla numerosità per singola patologia ma che complessivamente interessano un numero importante di pazienti, è l'elemento determinante per poter affrontare in maniera efficace la presa in carico di questi pazienti 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. L'accordo fra regioni confinanti consente di attivare sinergie importanti concentrando casistica su pochi centri altamente qualificati valorizzando al contempo le eccellenze professionali che si sviluppano nei vari nodi della rete. Sul piano normativo è da segnalare che a livello nazionale siamo in attesa del decreto di aggiornamento dell'elenco delle malattie rare certificabili, con l'introduzione di oltre cento nuove patologie certificabili ed esentabili. Peraltro a livello europeo c'è la volontà di creare di creare le cosiddette ERN (European Reference Networks), ossia le reti europee di riferimento per i malati rari e l'Italia sta giocando una grossa partita per far riconoscere i centri della rete nazionale a livello europeo».
«Nel 2007 la Giunta provinciale – ha poi proseguito Mario Grattarola, direttore dell'ospedale di Trento – ha deliberato i centri di riferimento interregionali di area vasta che ha di fatto creato una macroregione che prevede una rete unica a supporto dei soggetti affetti da malattie rare e un unico sistema di monitoraggio. Nella nostra provincia è stato individuato l'ospedale di Trento con il Centro di coordinamento provinciale per le malattie rare e all'interno di esso sono state identificate, ciascuna con proprie competenze, le singole unità operative accreditate: la pediatria con la neuropsichiatria infantile, la neonatologia, la reumatologia, la medicina interna, la nefrologia, l'urologia, la dermatologia e il centro trasfusionale. Ora siamo in attesa che questa rete si sviluppi con il riconoscimento dell'accreditamento per altre unità operative dell'ospedale di Trento quali chirurgia pediatrica, ematologia, gastroenterologia, neurologia e pneumologia. Come è già stato in precedenza evidenziato oltre agli aspetti strettamente tecnici che riguardano la diagnostica e la cura delle malattie il Centro provinciale è un punto di riferimento offre aiuto alle famiglie che spesso si trovano a fronteggiare situazioni poco note e per le quali è difficile avere lo stesso livello di informazioni che si ha per le malattie a maggiore diffusione».
È poi intervenuta Annunziata Di Palma, direttore dell'Unità operativa di pediatria dell'ospedale Santa

Chiara di Trento e coordinatrice del Centro malattie rare. «Il Centro provinciale – ha detto Di Palma – è nato 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. Al momento sono circa ottanta i bambini in carico, regolarmente seguiti sia attraverso attività ambulatoriale sia con ricoveri in day hospital nell'Unità operativa di pediatria dell'ospedale di Trento. Per l'età adulta svolgiamo un'attività di raccolta della storia clinica, mirata all'individuazione dello specialista cui inviare il paziente. Attualmente stiamo lavorando con la direzione sanitaria dell'APSS e con il direttore del Servizio ospedaliero provinciale per porre le basi e rendere operativa un'analoga modalità di presa in carico per i pazienti adulti con malattie rare invalidanti.
"Ricordo – ha proseguito di Palma – che dal 1° gennaio del 2014 nella nostra provincia è stato avviato, 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 vengono esaminati per circa 20 malattie metaboliche rare. Dal 1° settembre 2015 è iniziata la seconda fase dello screening, con l'introduzione di ulteriori cinque patologie: la citrullinemia, l'omocistinuria, la malattia di Fabry, la malattia di Pompe e la mucoplisaccaridosi di tipo I. Abbiamo continuato il lavoro di confronto con la Consulta per la Salute e con le associazioni, circa una ventina in provincia, che si occupano in vario modo di malati rari. Questa collaborazione ha portato alla revisione di alcune prestazioni sanitarie aggiuntive e, come per lo scorso anno, all'organizzazione congiunta della Giornata del malato raro. Quest'anno l'evento vede coinvolto il mondo della scuola, sia studenti sia insegnanti e dirigenti scolastici, perché crediamo sia fondamentale per favorire una vera inclusione scolastica e sociale di queste persone, in modo da garantire loro le stesse possibilità offerte ai coetanei sani. Siamo consapevoli che anche la scuola senta un impellente bisogno di creare con la sanità nuove alleanze operative in questo ambito così delicato e complesso e con l'aiuto del settore sociosanitario dell'Apss, nel prossimo periodo pensiamo di sviluppare un programma di intervento in quest'ambito».
La parola è poi passata ad Annalisa Pedrolli, pediatra responsabile del Centro per le malattie rare, che ha illustrato l'attività del Centro. «Fino al 31 dicembre 2015 – ha detto Pedrolli – abbiamo registrato in totale 1.603 primi contatti, di cui 1.086 adulti e 517 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, compresa, ma anche non compresa, nell'elenco di cui all'allegato 1 del DM 279/2001, sia persone affette da sospetta malattia rara in corso di definizione o che presentano una sintomatologia non ben inquadrabile in un'entità nosologica nota oltre ai contatti con operatori attivi in ambito sanitario e con l'associazionismo.
Nel corso del 2015 si è continuato a dedicare molto del nostro tempo alla presa in carico assistenziale globale dei pazienti pediatrici, che al momento sono circa ottanta, per quanto riguarda gli aspetti diagnostico-terapeutici e di follow-up per il monitoraggio e la diagnosi precoce di eventuali complicanze, ma anche di supporto ad eventuali problemi psico-sociali che vede coinvolti i nostri piccoli pazienti e le loro famiglie. Si è consolidato il nostro progetto sul bambino disfagico con malattia rara complessa grazie al finanziamento di una borsa di studio per una logopedista da parte dell'associazione Bambi – Bambino malato onlus». Nel 2015 abbiamo rafforzato la collaborazione con l'Unità operativa di dermatologia con l'implementazione dell'ambulatorio dedicato alle malattie rare dermatologiche che si occupa sia degli aspetti diagnostici sia della certificazione di malattia e della predisposizione del pianto terapeutico personalizzato. Per gli adulti l'ambulatorio viene gestito dalla dermatologa Giulia Rech mentre per i bambini interviene un'equipe multidisciplinare composta da una dermatologa, la dottoressa Laura Rizzoli e da una pediatra - la sottoscritta - con la presa in carico rispettivamente di circa 70 pazienti adulti e 60 minori.
Per quanto riguarda i dati delle esenzioni per malattia rara – ha proseguito Pedrolli – nella nostra provincia, al 31 dicembre 2015 erano attive 3.205 esenzioni, di cui 1.723 femmine e 1.482 maschi; la distribuzione per distretto vede un 35% di pazienti residenti nel distretto Centro-sud, 27% nel Centro-nord, 21% in quello Est e infine 17% nel distretto Ovest. Tra le patologie più frequenti si segnalano patologie di tipo ematologico (quasi 700 esenzioni, tra disturbi della coagulazione e anemie ereditarie), di tipo oculare (409 di cui 317 cheratoconi), di tipo reumatologico (146 connettiviti indifferenziate e 159 vasculiti), di tipo neurologico (286 tra SNC e periferico), di tipo cutaneo (146 esenzioni, prevalentemente pemfigo e lichen)».
Alla conferenza stampa era presente Fabrizio Filippi, segretario dell'Associazione emofilici trentini «Gabriele Folgheraiter», in rappresentanza delle associazioni dei malati rari che aderiscono Consulta provinciale per la salute. Filippi ha illustrato le iniziative per sensibilizzare l'opinione pubblica e far conoscere la realtà dei malati rari previste per la giornata di lunedì 29 febbraio. «Quest'anno – ha detto Filippi – in occasione dell'9ª Giornata mondiale delle malattie rare e 2ª Giornata trentina, abbiamo organizzato un evento, che si terrà a partire dalle ore 9.30 nell'auditorium dell'Istituto Arcivescovile di Trento, rivolto agli studenti delle scuole superiori della città, ai quali verrà presentato il mondo dei malati rari da diversi punti di vista. Interverranno la dottoressa Annalisa Pedrolli, responsabile del Centro

provinciale di coordinamento malattie rare, la dottoressa Silvia Mazzola, genetista del Servizio di genetica medica dell'Apss, alcuni ragazzi affetti da malattia rara, i loro famigliari e i loro insegnanti e le associazioni dei pazienti con malattie rare. La Giornata 2016 con il suo slogan "Unisciti a noi per far sentire la voce delle malattie rare" riconosce il ruolo fondamentale che i pazienti svolgono nello stimolare quei cambiamenti e quegli interventi che migliorano la loro vita e quella delle loro famiglie. Un appello a coloro che non vivono direttamente una malattia rara, di unirsi alla comunità dei malati. La conoscenza e l'informazione sono la prima chiave per raggiungere una consapevolezza comune su cosa siano queste malattie e cosa rappresentino e parlarne, approfondire e ascoltare tutti gli interessati aiuta a capire meglio i bisogni e a pensare alle soluzioni migliori. Le persone che vivono con una malattia rara e le loro famiglie sono spesso isolate: la comunità più ampia può contribuire a farli uscire da questo isolamento».
Filippi in qualità di membro della Consulta della salute ha poi evidenziato «La Consulta sostiene nei diversi ambiti istituzionali le richieste delle associazioni di malattie rare finalizzate a migliorare i livelli assistenziali e la qualità di vita dei malati della nostra provincia in particolare per quanto riguarda: la necessità di un approccio multidisciplinare integrato; l'area della riabilitazione, non solo fisica, ma anche socio-educativa, di cui si auspica un'offerta costante; il miglioramento per quanto riguarda l'accesso alle strutture dell'urgenza-emergenza; la sburocratizzazione nell'accesso ai benefici di legge; la sensibilizzazione sulle malattie rare nelle scuole e, la giornata del 29 febbraio è, da questo punto di vista, molto importante».
«In conclusione – ha detto Filippi – un grazie particolare alla associazione Bambi di Castello di Fiemme che si dedica ai bambini malati per aver dato un fondamentale contributo alla realizzazione di questo importante evento, alle scuole e infine al gruppo musicale dei Bastard Sons of Dioniso che ha inciso lo spot per promuovere questa iniziativa». (rc)

Info
Il Centroprovinciale 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 una vigilatrice d'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).

(rc)