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. 443 del 27/02/2014

Da quest'anno attivo lo screening metabolico allargato per i nati negli ospedali trentini

MALATTIE RARE: PRESENTATI OGGI I DATI DI ATTIVITÀ DEL CENTRO

Presentati oggi, in occasione della 7a giornata mondiale delle malattie rare, i dati dei cinque anni di attività del Centro provinciale di coordinamento per le malattie rare, il punto di riferimento per i malati, le loro famiglie e degli operatori sanitari del Trentino. Nel corso della conferenza stampa è stato presentato anche il nuovo screening neonatale metabolico allargato avviato in tutti i punti nascita della provincia di Trento, con il quale vengono testate 18 malattie metaboliche rare. Domani il Centro provinciale per le malattie rare, in collaborazione con le associazioni di pazienti, allestirà a Villa Igea alcuni stand per fornire alla popolazione informazioni sul tema delle malattie rare.-

Le malattie rare sono per definizione poco diffuse, pochi i soggetti che le contraggono, meno di cinque ogni diecimila individui per ogni singola malattia, la trasmissione è spesso genetica e sono compromessi molti organi, sono per lo più sconosciute e per molte non esiste terapia.
Il Centro di via Malta, nato nel 2009 per migliorare la qualità di vita dei pazienti affetti da malattie rare, ha il compito di facilitare l'accesso alle cure e ai benefici di legge e fornire indicazioni sui centri e le unità operative di riferimento a livello locale e nazionale oltre a gestire il Registro provinciale per le malattie rare.
In apertura Annunziata Di Palma, direttore dell'unità operativa di pediatria dell'ospedale Santa Chiara di Trento e coordinatrice del Centro, ha presentato le iniziative programmate per 7a giornata mondiale delle malattie rare. "Domani – ha detto Di Palma – oltre a stand informativi all'interno di Villa Igea vi sarà un incontro con le associazioni di pazienti affetti da malattie rare per fare il punto su quanto finora fatto e raccogliere le istanze e suggerimenti per migliorare il percorso assistenziale offerto dal nostro Centro".
È poi intervenuta Annalisa Pedrolli, pediatra responsabile del Centro per le malattie rare, che ha illustrato l'attività dal 2009 ad oggi. "Tra le varie funzioni del Centro – ha detto Pedrolli – vi è quella di facilitare l'accesso dei pazienti alla rete assistenziale locale e interregionale di area vasta nonché ai benefici di legge previsti in questo ambito e di gestire le attività operative del Registro provinciale per le malattie rare, mantenendo i contatti di collaborazione con il Coordinamento regionale per le malattie rare del Veneto e con l'Istituto superiore di sanità. Come Centro provinciale lavoriamo per diffondere la cultura medica sulle malattie rare, stimolando gli specialisti ad applicare i protocolli condivisi dai centri interregionali di riferimento e organizzando eventi formativi. Per quanto riguarda i dati di cinque anni di attività fino ad ora abbiamo registrato 1.150 primi contatti, di cui 800 adulti e 350 bambini con meno di 18 anni. Per quanto riguarda l'intervallo tra l'esordio dei sintomi e la diagnosi della malattia per circa la metà dei casi in Trentino si arriva alla diagnosi in meno di un anno quando nel resto d'Italia ci si arrivava dopo più di tre anni. Le malattie rare più frequenti nella nostra provincia sono le malformazioni congenite (320 casi), seguite da quelle dell'apparato visivo, come il cheratocono (160) e dalla Sclerosi laterale amiotrofica – Sla (40 casi circa viventi)".
Pedrolli ha illustrato poi le attività presidiate e attuate nel corso dell'ultimo anno. "Un'area su cui abbiamo focalizzato l'attenzione è stata quella dell'urgenza-emergenza: il malato raro, soprattutto se portatore di patologia complessa, può intercettare nel corso della vita la rete dell'urgenza-emergenza, la quale talvolta si trova impreparata all'assistenza specifica. È stata pertanto predisposta una scheda informatica personalizzata che descrive rapidamente le possibili complicanze a cui può andare incontro la persona, con la specifica degli interventi da attuare tempestivamente e di quelli da evitare assolutamente. Una prima sperimentazione,

che riguarda l'area pediatrica, sarà avviata nel pronto soccorso pediatrico di Trento e sarà completata nel corso dei prossimi mesi per poi essere estesa anche ai pronto soccorso di Cles e di Cavalese. Un'altra importante attività, che sta impegnando il Centro in questi anni è il recupero dei casi pregressi per il Registro provinciale malattie rare. Finora il Registro è stato implementato solamente con i nuovi casi, o comunque con persone prive di certificazione-esenzione per malattia rara. In realtà, alla data del 30 aprile 2009, vi erano nella nostra provincia circa 1.600 esenzioni per malattia rara già attive e per queste è iniziata l'azione di rivalutazione clinica, a cura degli specialisti accreditati della nostra rete con il coordinamento del Centro e con la collaborazione fattiva dei distretti sanitari. Questo grosso lavoro è stato avviato negli ultimi mesi del 2013 e dovrebbe essere portato a termine nel giro di due anni. Inoltre è in corso la rivisitazione della rete locale dei Centri accreditati alla diagnosi e certificazione delle malattie rare con una imminente previsione di ratifica della nuova rete, individuata sempre sulla base della reale afferenza dei pazienti e della presa in carico degli stessi".
È intervenuto poi Mario Grattarola, direttore dell'ospedale di Trento. "La giornata di domani – ha detto Grattarola – permette di sensibilizzazione sulle malattie rare ma anche 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 che ha parlato del nuovo screening neonatale metabolico allargato attivo dal 1' gennaio di quest'anno in tutti i punti nascita della provincia di Trento. "Lo screening neonatale metabolico allargato – ha detto Di Palma – è gestito in collaborazione con l'azienda ospedaliera di Padova, che già lo effettuava per la provincia di Padova, Belluno, Venezia e Treviso. Lo screening è un intervento di prevenzione secondaria disegnato su una popolazione omogenea di neonati sani. Da quest'anno i neonati vengono testati per 18 malattie metaboliche rare, mentre soltanto tre erano le malattie metaboliche ricercate nello screening attuato in precedenza. Le 18 malattie metaboliche inserite nel pannello dello screening allargato hanno incidenze e caratteristiche cliniche diverse, ma per tutte, se vengono individuate precocemente, sono disponibili interventi sanitari in grado di modificare il decorso naturale della malattia. Il collegamento con il Centro di cura altamente specializzato per l'immediata presa in carico clinica del paziente, in caso di positività del test, è garantito, in collaborazione con l'Unità operativa di malattie metaboliche del Dipartimento di pediatria di Padova con cui la Pediatria di Trento lavora fin dal 1997".
"Sono convinto – ha detto in conclusione Luciano Flor, direttore generale dell'Apss – che il lavorare in rete, soprattutto nella cura di queste malattie che sono rare ma sono tante, possa essere vincente perché grazie alla capacità di integrazione che possiamo individuare percorsi sanitari omogenei e fornire migliori standard di cura ai nostri pazienti. Abbiamo aderito alla rete dell'Area vasta perché siamo convinti che accompagnare, non mandare, il paziente nel percorso di cura, deve essere la nostra strada. Solo così potremmo venire incontro ai bisogni del cittadino. Per quanto riguarda lo screening neonatale riteniamo che questo intervento di prevenzione sia molto importante perché individua alcune malattie metaboliche nei primi giorni di vita consentendo di attuare interventi – come ad esempio una dieta mirata – che permetteranno ai piccoli pazienti una migliore qualità di vita". (rc)

Il Centro malattie rare si trova al quarto piano di Villa Igea in via Malta 16 a Trento. L'attività del Centro è iniziata nel marzo 2009 in seguito ad un obiettivo assegnato dalla Pat all'Apss nel 2008. 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 malattierare@apss.tn.it) -

()