
Malattie rare: Casa Sollievo della Sofferenza, uno sportello, l'ingresso in due reti europee e un ambulatorio per le patologie non diagnosticate. Al via domani le televisite

L'Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza di San Giovanni Rotondo è impegnato nel campo delle malattie genetiche rare sin dal 1991, quando venne inizialmente riconosciuto dal ministero della Salute come "Ircs-Istituto di ricovero e cura a carattere scientifico" nel campo delle malattie genetiche ed eredofamiliari, e oggi rappresenta il secondo centro in Puglia per numero di codici di esenzione assegnati e per numero di pazienti registrati nel Registro regionale. Un percorso culminato, nel 2022, con l'ingresso nelle due reti europee di riferimento sulle malattie rare e complesse di interesse dermatologico (Ern-Skin) e muscoloscheletrico (Ern ReConnat). Entrambe le reti Ern sono state assegnate per l'impegno della Genetica medica nel settore delle patologie ereditarie del tessuto connettivo. In questo percorso trentennale, una delle tappe più significative è stata l'apertura nel 2018, presso la Genetica medica, di uno "Sportello malattie rare" per aiutare le persone affette da patologie poco note, potenzialmente invalidanti e prive di terapie specifiche. Lo sportello orienta l'utente nel territorio e all'interno di Casa Sollievo dove più di 20 professionisti offrono prestazioni ambulatoriali ultraspecialistiche. Nel 2019, la Genetica medica di Casa Sollievo della Sofferenza ha coordinato il tavolo tecnico per la realizzazione di una Carta dei servizi della Rete malattie rare per la Provincia di Foggia con il supporto del coordinamento di associazioni di pazienti "Amare Puglia". Nel 2021, grazie ad un finanziamento della Regione Puglia, Casa Sollievo della Sofferenza ha istituito un "Ambulatorio per le malattie non diagnosticate". Ai pazienti con malattia rara, spiega Marco Castori, responsabile Unità di Genetica medica di Casa Sollievo, "è rivolta, a partire dal primo marzo, l'attivazione della televisita, una nuova modalità di erogazione della prestazione sanitaria che permetterà, al paziente idoneo individuato dallo specialista, di interagire a distanza con i medici della Genetica utilizzando dispositivi come smartphone o computer, in convenzione con il Servizio sanitario regionale".

Giovanna Pasqualin Traversa