
Malattie genetiche rare: Gasparini (Sigu), "genetista fondamentale per scelte terapeutiche". Ciancaleoni (Omar), "attuare Png e inserire prestazioni nei Lea"

Il Piano nazionale della genomica (Png) afferma che sono tre i gruppi di patologie che beneficeranno dell'evoluzione medico scientifica della genomica: le malattie rare, l'oncologia - inclusi i tumori rari - e le malattie complesse. È chiaro quindi come le scienze omiche, intrinsecamente legate alla figura del genetista, abbiano, e avranno sempre più, un ruolo centrale. "Oggi, con l'arrivo di tecnologie sempre più sofisticate è accresciuto e questa figura dovrebbe essere organica in un approccio multidisciplinare, sia nella fase diagnostica che nella presa in carico. Il genetista attualmente può contribuire in modo fondamentale anche alle scelte terapeutiche, tanto più che oggi le nuove terapie ci danno l'opportunità di curare le malattie genetiche", ha detto Paolo Gasparini, presidente Sigu - Società italiana di genetica umana, intervenendo oggi al convegno online "Prevenzione e diagnosi ai tempi della genomica. Il nuovo ruolo del genetista nelle malattie rare e genetiche", organizzato da Omar - Osservatorio malattie rare, con il patrocinio di Sigu nell'ambito del protocollo di intesa tra le due realtà. "Le scienze omiche toccano la prevenzione, la diagnosi e l'intero percorso di presa in carico di una fetta crescente di popolazione. Sono grandi opportunità, ma implicano la necessità di un'adeguata organizzazione sanitaria, di una riflessione su alcuni aspetti etici e di una corretta comunicazione, sia verso la popolazione che verso le istituzioni - ha spiegato la direttrice di Omar, Ilaria Ciancaleoni Bartoli -. A queste ultime spetta il compito di mettere a terra, con azioni concrete, il Png". Tra le "azioni prioritarie in tal senso ci sono sicuramente l'inclusione di diverse prestazioni nei Lea e il decreto attuativo del Fondo per Next-Generation Sequencing".

Giovanna Pasqualin Traversa