
Malattie rare: Sin-Uniamo Fimr, in 1 caso su 5 riguarda un bambino. Servono diagnosi precoce e assistenza adeguata. Applicare screening neonatale a più patologie

“La pandemia ha creato enormi problemi anche alle famiglie delle persone con malattie rare, che non devono essere lasciate sole. I malati rari in Italia sono oltre 1.200mila e di questi 1 su 5 è un bambino. Servono più risorse per potenziare l’assistenza domiciliare, la ricerca e la prevenzione”. Lo affermano la Società italiana di neonatologia (Sin) e Uniamo - Federazione malattie rare onlus, in occasione della Giornata mondiale delle malattie rare che, giunta alla XIV edizione, si celebra il 28 febbraio. Una malattia si definisce rara quando la sua prevalenza, intesa come il numero di casi presenti su una data popolazione, non supera la soglia dello 0,05%, ossia 1 caso su 2mila persone. “Per migliorare la qualità di vita dei bambini - e di conseguenza delle loro famiglie - con la somministrazione di terapie già approvate è fondamentale che la diagnosi sia il più possibile precoce”, dichiara Annalisa Scopinaro, presidente di Uniamo Fimr onlus. “Lo screening neonatale è un’opportunità preziosa per non sprecare tempo. Siamo felici di lavorare nel Gruppo di lavoro che ha il compito di aggiornare le patologie oggetto di screening e di avere l’occasione di disegnare il percorso di presa in carico dei diagnosticati, nel quale i neonatologi hanno un ruolo fondamentale”. “Un’adeguata assistenza domiciliare e servizi territoriali efficienti sono gli aspetti su cui puntare per migliorare la cura dei pazienti affetti da malattie rare, ed in particolare dei bambini. La pandemia ha messo a dura prova le famiglie e le strutture socio-sanitarie, ma ha anche evidenziato l’importanza del territorio”, sostiene il presidente della Sin Fabio Mosca per il quale occorre potenziare i servizi e sostenere le reti assistenziali. “Le famiglie devono avere nel territorio il punto di riferimento attraverso le strutture sanitarie locali, i medici e, per i bambini, i pediatri di famiglia”. Il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate oggi oscilla tra 7mila e 8mila e sono generalmente gravi, spesso croniche, talvolta progressive, non sempre facilmente diagnosticabili. Circa il 30% dei malati rari non ha una diagnosi e rischia di convivere con una malattia che resterà senza nome. Ad oggi il panel degli screening neonatali conta oltre 40 patologie, ma Sin e Uniamo contano di presentare al ministro della Salute entro maggio 2021 la lista delle patologie con la quale ampliarlo ulteriormente.

Giovanna Pasqualin Traversa