
Malattie rare: Casa Sollievo della Sofferenza diventa Centro di riferimento in Puglia per le patologie non diagnosticate

In occasione della Giornata mondiale delle malattie rare 2021, l'Irccs Casa Sollievo della Sofferenza annuncia la firma della convenzione con la Regione Puglia per l'istituzione di un ambulatorio per le malattie non diagnosticate, per aiutare le persone affette da malattie ancora non riconosciute a ottenere una diagnosi e identificare un percorso di cura. L'ambulatorio è finanziato grazie al bando della Regione Puglia che Casa Sollievo si è aggiudicata per l'istituzione di un Centro di riferimento per la ricerca di malattie senza diagnosi. L'ambulatorio, operativo tra poche settimane, rientra nello Sportello malattie rare di Casa Sollievo, nato nel 2018 e ad oggi l'unico operativo in tutta la Regione. Obiettivo, fornire una diagnosi e una documentazione di supporto chiara alle persone con malattia non diagnosticata, che generalmente presentano un quadro clinico complesso, probabilmente riconducibile ad una sindrome genetica. I pazienti potranno accedere all'ambulatorio mensilmente, anche da fuori Regione, in occasione delle giornate di apertura. Un infermiere si occuperà di gestire gli appuntamenti per una prima visita di inquadramento con il personale medico della Genetica medica e, successivamente, quelli necessari per una valutazione multidisciplinare. Questo secondo aspetto è cruciale per le persone con quadri complessi e privi di una diagnosi, perché spesso gli attori del territorio si disorientano di fronte a uno scenario clinico sconosciuto e complesso. Il percorso verso una definizione di diagnosi si sviluppa in due fasi: un medico genetista definirà il quadro clinico e fornirà al laboratorio le informazioni necessarie per eseguire il test dell'esoma, che analizza tutti i geni noti al fine di individuare la probabile mutazione genetica alla base della malattia ancora priva di diagnosi. Questa analisi richiede tecnologie altamente innovative e Casa Sollievo è tra i pochi centri nel Sud Italia in grado di gestire tutte le fasi di raccolta, elaborazione e interpretazione dei dati. Successivamente, viene consegnata al paziente una relazione che attesta le sue necessità e le prestazioni di cui ha bisogno, per aiutarlo a orientarsi nelle strutture territoriali. Per una efficiente gestione dell'ambulatorio, per Casa Sollievo sarà strategica la collaborazione con la rete regionale A.Ma.Re Puglia, alla quale aderiscono oltre 20 associazioni di pazienti di malattie rare e tumori rari.

Giovanna Pasqualin Traversa