

Malattie rare, #UNIAMOleforze lo slogan della giornata di oggi

In Italia oltre 2 milioni di persone sono affette da malattie rare. Oggi, in tutto il mondo, si celebra la Giornata dedicata, per promuovere l'accesso equo alla diagnosi, all'assistenza sanitaria e alle opportunità sociali

28 Febbraio 2023 Redazione HelpConsumatori

Ricorre oggi la Giornata delle malattie rare, patologie che – in Italia – riguardano oltre 2 milioni di persone, che si trovano ad affrontare diverse criticità legate all'accesso alle cure e all'assistenza sanitaria. Basti pensare che, come ricordato dalla SIN (Società Italiana di Neurologia), il 25% dei pazienti rari nel nostro Paese attende da 5 a 30 anni per ricevere conferma di una diagnosi; 1 su 3, inoltre, è costretto a spostarsi in un'altra Regione per ricevere quella corretta.

Sono tante le iniziative organizzate per la giornata di oggi e chiunque lo desidera può aderire e partecipare, anche tramite una semplice condivisione sui social: basta utilizzare gli hashtag #UNIAMOleforze #RareDiseaseDay in ogni post pubblicato, per apparire sul wall di Uniamo – Federazione Italiana Malattie Rare e unirsi alla community.

Inoltre oggi, in sei città italiane, autobus, bus elettrici, tranvia e metro utilizzano i colori della Giornata su retro, fiancate e cartelloni; le città scelte sono Roma, Firenze, Genova, Pescara, Napoli e Bari. E UNIAMO ha invitato tutti ad accendere e decorare la propria casa con i colori della Giornata alle 19:00 di oggi, utilizzando ghirlande, candele, lampade, decorazioni colorate.

Malattie rare neurologiche, nuove opportunità diagnostiche e terapeutiche

Oltre il 50% di queste patologie ha una componente neurologica, coinvolgendo il sistema nervoso centrale, quello periferico e il muscolo. Per questo motivo la Società Italiana di Neurologia ha fatto il punto sulle nuove opportunità diagnostiche e terapeutiche nel campo delle malattie rare neurologiche, patologie definite "orfane" poiché spesso prive di terapie e senza un'adeguata organizzazione assistenziale.

“Negli ultimi anni – spiega la SIN – le malattie rare neurologiche sono state oggetto di crescente attenzione e da parte della comunità scientifica: le nuove tecniche diagnostiche in ambito genetico quali il sequenziamento mediante Next Generation Sequencing, Exome sequencing e Whole genome sequencing hanno condotto a un grande incremento della qualità diagnostica permettendo, da un lato, di associare specifici difetti genetici a condizioni cliniche la cui genesi non era nota e, dall'altro, di ottenere diagnosi sempre più precoci.

Di pari passo, gli avanzamenti tecnologici hanno permesso di sviluppare terapie innovative (molecolari, geniche, enzimatiche, genome editing) che stanno davvero cambiando la storia naturale di alcune gravi malattie neurologiche rare come l'Atrofia Muscolare Spinale e la Glicogenosi II (Malattia di Pompe). Inoltre, i importanti sviluppi sono attesi anche in altre malattie genetiche come la Distrofia Muscolare di Duchenne. La sfida – sottolinea – è quella di sviluppare una terapia molecolare personalizzata mirata a riparare lo specifico difetto genetico presente in un determinato soggetto”.

“Nell'intero percorso diagnostico e terapeutico, il neurologo rappresenta il primo interlocutore valido per tutte le malattie neurologiche rare – dichiara il Prof. Massimiliano Filosto, Coordinatore del Gruppo di Studio della SIN Neurogenetica Clinica e Malattie Rare – e la gran parte di queste patologie richiedono spesso un approccio multidisciplinare. Per questo motivo, diventa sempre più importante condividere le informazioni, facendo networking tra tutti i centri specializzati, le istituzioni, i medici e i ricercatori, al fine di garantire al paziente un'organizzazione assistenziale efficiente e adeguate possibilità terapeutiche”.

Nell'80% dei casi, inoltre, le malattie rare sono di origine genetica e, in oltre la metà dei casi, colpiscono il sistema nervoso centrale e/o periferico, in maniera isolata o in combinazione con altri organi e apparati. “Pertanto – spiega la SIN – la Neurologia rappresenta una branca cruciale per la gestione diagnostica, terapeutica e assistenziale nella maggior parte delle patologie rare”.