

SANITÀ: malattie rare, aumenta l'aspettativa di vita

L'aspettativa di vita della popolazione generale è notevolmente cresciuta negli ultimi anni, grazie ad interventi di prevenzione e promozione della salute. Anche i pazienti affetti da malattie rare che raggiungono l'età adulta sono in continuo aumento. Fanno eccezione le persone affette da malattie neurologiche degenerative, perché la sopravvivenza è contrastata da un processo distruttivo del sistema nervoso. Tuttavia le persone affette da malattie rare affrontano ancora alti tassi di morbilità e mortalità per i quali non sono disponibili efficaci interventi di prevenzione e cura. Accanto a questa realtà, un ulteriore problema che si è posto negli ultimi anni per i soggetti affetti da malattie rare, è la mancanza di progettualità per la transizione dall'età pediatrica all'età adulta, che richiede lo sviluppo di nuove competenze e di strutture dedicate, accanto ad una sperimentazione di modelli trasversali a gruppi di patologie. Una malattia è considerata 'rara', secondo i criteri fissati dall'Istituto Superiore di Sanità, quando colpisce non più di 5 persone ogni 10.000 abitanti. Complessivamente sono 259 le malattie rare (MR) per cui Fondazione Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico è accreditata nell'ambito della Rete Regionale dei presidi per malattie rare. I 66 specialisti, in parte dedicati all'ambito pediatrico ed in parte dedicati all'età adulta, nel 2009 hanno assistito più di 2000 pazienti di cui circa 1800 erano già stati identificati e seguiti grazie ad un percorso assistenziale completo; circa 200 hanno per la prima volta preso contatto con una delle numerose Unità Operative che si dedicano alla diagnosi ed assistenza delle persone affette. Le Malattie rare per cui in Fondazione sono seguiti più di 100 pazienti sono: talassemia, emofilia, connettiviti (malattie autoimmuni), sindromi con ritardo mentale, malattie endocrine, distrofie muscolari (malattie neurologiche), malattie dermatologiche congenite, neurofibromatosi. "L'aspettativa della vita delle persone affette da malattie rare – ha sostenuto Ferruccio Bonino, Direttore Scientifico della Fondazione Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico - è notevolmente aumentata nell'ultimo decennio grazie ad una maggiore conoscenza delle malattie stesse ed in alcuni casi per la disponibilità di nuove terapie, ciò nonostante i tassi di morbilità e mortalità rimangono ancora alti. Questo è particolarmente evidente nel caso in cui le Istituzioni non abbiano favorito la costruzione di percorsi di diagnosi e cura e non vi sia progettualità per la transizione assistenziale dall'età pediatrica all'età adulta".