

Malattie rare:neonatologi,superare diversità diagnosi e cura

(ANSA) - ROMA, 26 FEB - "Test genetici, terapie specifiche e screening metabolico esteso sono realtà che vanno consolidandosi in tutto il Paese, ma ci sono ancora profonde differenze in termini di cura e prevenzione tra neonati con malattie rare, in base alla loro regione di nascita". Lo sostiene il presidente della Società Italiana di Neonatologia (Sin), Fabio Mosca, in occasione della Giornata delle Malattie Rare che si celebra il 29 febbraio, "un giorno raro per i malati rari". In Italia sono oltre 780 mila le persone con una malattia rara accertata, secondo i Registri regionali, ma si stima che, contando quelli non diagnosticati, il loro numero si oltre un milione e 200mila. Per oltre il 70% di queste persone la malattia si manifesta in età pediatrica e, in questa fascia d'età, le malattie rare più frequenti sono le malformazioni congenite, le malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari. In Italia sono 155 le strutture sanitarie che trattano almeno una malattia rara, il 55% è situato al Nord, il 20% al Centro e il 25% al Sud. E "tra Nord e Sud - precisa Mosca - vi è una differenza nei livelli di assistenza tra le diverse malattie rare sin dalla nascita". Diagnosticarle il prima possibile aiuta a ridurre mortalità e complicanze che possono durare tutta la vita. Per questo, spiega Mosca, "occorre mettere in atto misure diagnostiche e terapeutiche in linea con i più recenti progressi scientifici, con lo Screening Metabolico Esteso a tutti i nati". Va in questa direzione l'approvazione dell'emendamento Noja al Milleproroghe che, secondo la Sin "rappresenta un passo avanti fondamentale", perché stabilisce un termine certo per l'aggiornamento degli screening neonatali e l'aumento dei finanziamenti (2 milioni in più per il 2020 e 4 per il 2021).(ANSA).