



Roma, 28 febbraio 2018 - Gli IFO Regina Elena e San Gallicano proseguono nel loro impegno al fianco dei malati rari anche oggi 28 febbraio, in occasione della XI Giornata delle Malattie Rare. Sono 15 le malattie rare di cui gli Istituti sono centro di riferimento con i propri ambulatori dedicati, cui si aggiungono quelli dei tumori rari.

Quest'anno il tema della giornata è la ricerca, una ricerca che deve raggiungere livelli internazionali e deve creare reti che favoriscano diagnosi precoci, riducendo in tutto il mondo il numero di malattie rare non diagnosticate.

Agli IFO, dove assistenza e ricerca operano in simbiosi, ci si pone come obiettivo proprio il raggiungimento di diagnosi precoci e di cure sempre più appropriate per Poliposi Familiare, Sindrome di Lynch, Complesso di Carney, Sindrome del Nevo Basocellulare, Melanoma Cutaneo Familiare e/o Multiplo, Porfirie, Deficienza di Zinco, Sindrome di Michelin Tire Baby, Pioderma Gangrenoso, Sindrome con Displasia Ectodermica, Cheratoderma, Sindrome di Sapho, Sclerosi Sistemica e Sclerosi Diffusa.

Negli ultimi dieci anni i traguardi in questo ambito sono stati: nel 2005 la Regione Lazio ha individuato una Rete Regionale per la sorveglianza, diagnosi e la terapia delle malattie rare; è poi seguita la realizzazione di registri per le Malattie Rare in ciascuna regione; quindi il Piano Nazionale 2013-2016 approvato dalla Conferenza Stato-Regioni. E, infine, nel 2017 alla luce dei nuovi LEA c'è stato un aggiornamento e ampliamento della lista delle malattie rare che hanno ottenuto l'esenzione, 134 i nuovi codici inseriti, che fanno riferimento ad un totale di 201 malattie.

Gli IFO, già centro di riferimento da circa 15 anni per alcune patologie, oggi sono Istituti di riferimento di nuove malattie rare, per un totale di 15. Gli Istituti Regina Elena e San Gallicano, sono infine Centri di Riferimento del progetto Europeo EURACAN per la diagnosi, cura e ricerca sui tumori rari solidi dell'adulto.

Una malattia che colpisce 5 pazienti su 10.000 abitanti europei, si definisce 'rara'. Per la diagnosi e la cura di queste patologie sono necessari centri specialistici che svolgono attività di tipo multidisciplinare.

Gli IRCCS Regina Elena e San Gallicano, anche in ambito di malattie rare, coordinano la parte clinica per l'attività assistenziale e di laboratorio per la ricerca. Uno sportello di primo accesso accoglie i pazienti sospetti e li indirizza nei diversi ambulatori in base alla patologia diagnosticata. In seguito ai nuovi LEA, si è arrivati all'istituzione di ben 15 ambulatori dedicati.

“I compiti di ciascun ambulatorio - spiega Vittoria Stigliano, Referente IFO per le malattie rare e Responsabile della Gastroenterologia ed Endoscopia Digestiva - sono molteplici, in primis c'è quello di seguire sempre percorsi diagnostico terapeutici aggiornati e specifici per ciascuna patologia rara, registrare ciascun paziente in follow-up nel registro Malattie Rare Lazio, collaborare con la Regione per l'elaborazione e la diffusione di raccomandazioni cliniche, coordinare e promuovere la transizione assistenziale dall'età pediatrica all'età adulta”.

Tra gli ambulatori 'storici' degli IFO per malattie rare, e di cui si dispone di un volume importante di dati, c'è quello dei Tumori ereditari del Colon, dal 2005 Centro di riferimento regionale per la Poliposi Familiare della Regione Lazio e della Sindrome di Lynch.

“In 10 anni di attività - sottolinea Vittoria Stigliano - sono stati valutati 3.734 soggetti con familiarità per cancro coloretale o sospetta sindrome ereditaria e sono stati sottoposti a screening molecolare circa 450 pazienti per sospetta Poliposi Familiare e 774 pazienti per sospetta sindrome di Lynch. Sono stati diagnosticati ed inseriti nel Registro per le Malattie Rare 188 pazienti con Poliposi Familiare e 154 pazienti con S di Lynch, sono inoltre seguiti 10 pazienti con S Peutz Jeghers per un totale di 352 pazienti affetti da HCCS (Hereditary Colorectal Cancer Syndrome)”.

Dal 2004 il Centro per le Porfirie ed Emocromatosi del San Gallicano è riferimento regionale e attualmente sono in follow up ben 800 pazienti.

“Partecipiamo alla campagna internazionale con grande interesse - afferma Branka Vujovic, Direttore Sanitario IFO - Mostra che ci sei, al fianco di chi è Raro! è lo slogan di quest'anno. Noi ci siamo da tantissimi anni e ci saremo sempre di più sul fronte della ricerca e della cura e con un unico obiettivo: migliorare la qualità della vita delle persone colpite da malattia rara”.