



Terni, 28 febbraio 2019 - Le malattie sono considerate rare quando colpiscono non più di 5 abitanti su 10.000. Si tratta di forme croniche, per lo più gravi e degenerative che per l'80% sono di origine genetica. Nonostante la bassa prevalenza sulla popolazione parliamo comunque di numeri importanti, migliaia patologie (284 riconosciute in Italia) e milioni di malati (in Italia circa 2 milioni) di cui la maggior parte in età pediatrica.

Proprio per la loro gravità ed eccezionalità, queste patologie necessitano di particolare attenzione. Conoscerle meglio ed essere informati sulle strategie messe in campo dalle istituzioni a favore della diagnosi e del trattamento delle malattie rare è lo scopo del convegno che ha organizzato l'ospedale di Terni, in occasione della Giornata mondiale delle malattie rare che si celebra il 28 febbraio. L'appuntamento è lunedì 4 marzo (dalle ore 14) nella sala conferenze della Facoltà di Medicina e Chirurgia di Terni (via Mazzieri).

L'incontro si aprirà con una sessione dedicata alla Rete regionale per le Malattie rare che, come sarà illustrato dalla referente Maria Concetta Patisso, è nata in accoglimento delle direttive ministeriali e prevede un elenco di centri specializzati in diagnosi e cura delle malattie rare, tra cui naturalmente anche l'Azienda ospedaliera di Terni con particolare riferimento alle strutture di dermatologia, neurologia, oculistica, neonatologia, reumatologia, endocrinologia e diabetologia, epatologia e gastroenterologia.

Domenica Taruscio, direttore del Centro nazionale Malattie rare presso l'Istituto Superiore di Sanità, farà infine una panoramica sulla situazione a livello nazionale ed europeo.

Numerose le patologie rare che verranno approfondite dai professionisti che lavorano nell'Azienda ospedaliera di Terni: la sindrome regionale dolorosa complessa (Stefano Coaccioli, direttore del dipartimento di medicina e specialità mediche), la paralisi sopranucleare progressiva e le malattie ad essa correlate (Carlo Colosimo, direttore di neurologia), la neurofibromatosi di tipo 1 (Elisabetta Manfroi, genetista presso la struttura di neurologia), il Lichen sclero-atrofico (Manuela Papini, direttore di

dermatologia), emoglobinuria parossistica notturna e malattia di Gaucher (Anna Marina Liberati, direttore di Oncoematologia), il diabete tipo 1 e Mody (Giuseppe Fatati, direttore di Diabetologia, dietologia e Nutrizione clinica), la sordità neonatale, (Giovanni Miconi, pediatria) e la sindrome di Usher (Alessandro Mariottini, direttore del Laboratorio analisi).