



Da sin: Carlo Milli, Silvia Briani, Marta Mosca

Pisa, 18 febbraio 2020 - Dal 2008 la Giornata delle malattie rare viene celebrata in tutto il mondo l'ultimo giorno di febbraio, con eventi che vogliono sensibilizzare l'opinione pubblica e i politici sulle malattie rare e sull'impatto che hanno sulla vita di chi ne è affetto.

Una

malattia si definisce rara quando la sua prevalenza (cioè il numero di casi presenti su una data popolazione) è inferiore a 5 casi su 10.000 persone. E oggi il numero delle malattie rare conosciute e diagnosticate - secondo le ultime stime circa 7-8.000 - aumenta in modo esponenziale con l'avanzare delle conoscenze scientifiche e della ricerca genetica.

La

Commissione Europea ha promosso nel 2017 gli ERN (European Reference Network), le reti di riferimento europee, che hanno l'obiettivo di migliorare l'assistenza ai malati rari in tutta Europa, favorendo la condivisione delle migliori conoscenze e buone pratiche dei diversi Paesi membri.

Sono

cinque le reti in cui Aou pisana è coinvolta: Neurologia (EURO-NMD, malattie neuromuscolari), Pediatria (ERN-LUNG, malattie polmonari), Endocrinologia (Endo-ERN, malattie endocrine; MetabERN, malattie metaboliche), Reumatologia (ERN ReCONNET, malattie del tessuto connettivo, con ruolo di coordinamento).

ERN

ReCONNET, in vista della Giornata mondiale delle malattie rare 2020, ha pianificato due eventi di rilievo internazionale. Il primo è costituito dal meeting “Le malattie rare e gli European Reference Network”, che si svolgerà sabato 22 febbraio dalle 9 alle 14, al Meeting Art & Craft Center in Piazza Vittorio Emanuele II, 5 a Pisa, e che vedrà la partecipazione dei rappresentanti dei pazienti, dei principali rappresentanti italiani delle reti ERN, dell'Iss-Istituto superiore di sanità e del direttore amministrativo dell'Aou pisana Carlo Milli.

Questa

sarà l'occasione per un confronto sul ruolo centrale dei pazienti, sulle buone pratiche cliniche per le malattie rare, sulle prospettive nella gestione degli ERN e sulla loro integrazione nei sistemi sanitari.

Il

secondo evento è costituito dall'illuminazione della Torre di Pisa, sulla quale il 29 febbraio, dalle 18.30 alle 23, verranno proiettati i colori e il logo della Giornata mondiale delle malattie rare. Si tratta di un evento di portata internazionale, reso possibile grazie alla disponibilità e all'interessamento dell'arcivescovo di Pisa monsignor Giovanni Paolo Benotto e dell'Opera Primaziale, e che proietterà Pisa e l'Aou pisana su un palcoscenico mondiale. Nella Giornata mondiale delle malattie rare 2020, quindi, l'Aou pisana rinnova il suo impegno a favore dei pazienti, continuando ad offrire eccellenza nella diagnosi e nelle cure.