

"Gestione Integrata della persona affetta da patologia rara e famiglie coinvolte" a Palazzo Pirelli

Il 20 ottobre dalle 10.30 alle 13.30 presso la Sala Gonfalone - Palazzo Pirelli, ho partecipato all'evento **"Gestione Integrata della persona affetta da patologia rara e famiglie coinvolte"** con la partecipazione di Annalisa Scopinaro, Presidente UNIAMO.

Un incontro promosso da UNIAMO in collaborazione con il Consiglio Regionale della Lombardia per progettare e pianificare il cammino medico-assistenziale più adatto per persone affette da patologie rare e le loro famiglie.

L'incontro ha coinvolto rappresentanti di diverse aree di competenza: strutture sanitarie pubbliche e private accreditate, università ed il terzo settore. Le loro testimonianze hanno dato spunti da dover approfondire in successivi tavoli di lavoro, coinvolgendo rappresentanti autorevoli del Consiglio Regionale della Lombardia.

All'incontro sono intervenuti:

La Dott.sa Brianza in rappresentanza di Alessandro Fermi, Presidente del Consiglio della Regione Lombardia che portati i saluti del Presidente Fermi che dice che bisogna trovare risorse e tempo per i malati rari che non sono una categoria di serie B e che Regione Lombardia riaprirà un bando di ricerca per 16 milioni di euro che era fermo da inizio pandemia.

Emanuele Monti, Presidente della III Commissione permanente - Sanità e politiche sociali regione Lombardia dice che Regione lombardia è prima per investimenti medicinali orfani, valorizzazione dei centri e presa in carico pazienti. I fondi che arrivano dall' accordo tra Farmaindustria e Regione Lombardia nel 2020 sono stati nell' ordine di una decina di milioni contro una spese di 400 milioni ma ci si impegnerà con il Presidente Fontana di Farmaindustria per un maggior impegno per la speranza di tutti i malati rari.

Annalisa Scopinaro, Presidente della Federazione UNIAMO ringrazia Regione Lombardia per essersi attivata per i PDTA anche in periodo di pandemia ma che purtroppo durante questo periodo la mortalità del malati rari è aumentata del 20% non solo a causa del virus ma anche per i mancati interventi a sostegno di questi malati e delle loro famiglie. Annalisa si augura in un incremento dei fondi nazionali ed europei derivanti dal PNRR. E' importante e fondamentale anche sempre una maggiore sinergia tra Associazioni di malati rari e la Regione.

Gestione Integrata della persona affetta da patologia rara e famiglie coinvolte

Sensibilizzare le istituzioni e l'opinione pubblica ai bisogni concreti delle persone affette da patologie rare e delle loro famiglie

Maria Iascone, Responsabile della Sezione di Genetica Molecolare del Laboratorio di Genetica Medica dell'ASST Papa Giovanni XXIII di Bergamo mostra un importante progetto sullo screening genetico che verrà sviluppato tramite Telethon

Gaetano Pietro Bulfamante, Professore in Anatomia Patologica, Università degli Studi di Milano - Direttore SC di Anatomia Patologica e Patologia Molecolare Toma Advanced Biomedical Assays mostra l'importanza della sua disciplina attraverso un caso ma lamenta la mancanza di collegamento tra i vari centri dove vanno persi dati importanti per gli studi sulle malattie rare e non ultimo anche qualche difficoltà con normative sempre più stringenti sulla privacy che a suo dire non agevolerebbero la ricerca.

Renato Mantegazza, Direttore di Dipartimento Ricerca e Sviluppo Clinico - Direttore Neurologia 4 - Neuroimmunologia e Malattie Neuromuscolari portava un esempio della complessità delle malattie rare in un caso grave complesso e particolare di Diastenia.

Marta Mosca, Responsabile dell'Unità Operativa di Reumatologia Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Pisa in collegamento video illustra un percorso di un malato raro e ribadisce l'importanza di una piattaforma europea per discutere i casi clinici.

Fiammetta Fabris, Terzo Settore Italiassistenza non è un medico ma una dirigente che con i suoi collaboratori gestisce l'assistenza a domicilio di 10.000 pazienti con infermieri che entrano nelle case dei malati con la loro professionalità competenza ed umanità. Il malato raro però ha bisogno di un'assistenza di una presa in carico costante che non lo faccia sentire abbandonato ma

putroppo non è possibile perchè i contratti sono a tempo con le inevitabili ripercussioni sulla qualità di vita del paziente.

Elena Repetti, Medico Genetista della Struttura Sanitaria Accreditata Toma Advanced Biomedical Assays lamenta purtroppo varie criticità a partire dai medici di base fino agli specialisti che alcune volte non sono formati in modo adeguato sulla gestione dei malati rari e che spesso non fanno eseguire test genetici che invece sarebbero importantissimi per diagnosticare in maniera più corretta le malattie e i futuri approcci alle malattie anche con risparmio di sofferenze e di costi. Ribadisce che da alcune malattie rare se prese in tempo si può guarire .

A questo punto la parola passa ai rappresentanti delle Associazioni presenti ed io dopo essermi presentato in qualità di consigliere di ANF odv ho fatto notare come la nostra malattia per la sua complessità e multidisciplinarietà rientrasse in tutti gli argomenti trattati e che ringraziando tutti i presenti e Regione Lombardia per la professionalità di alcuni centri che curano la neurofibromatosi però lamentavo l'attuazione delle leggi a protezione dei malati rari con le solite problematiche di sempre come difficoltà ad avere visite ed interventi, e non solo a causa della pandemia, l'impossibilità ad eseguire visite ed esami nel proprio centro di riferimento, transizione da bambino ad adulto, una vera presa in carico del malato da parte di coloro che sono preposti alla sua cura dal medico di base agli specialisti ecc. ecc..

Antonello Corbetta