

Individuati oltre 5 mila casi. Il polo udinese diventa la sede del coordinamento regionale Ospedale, nasce il centro per curare le malattie rare

di PAOLA LENARDUZZI

Udine diventa il punto di riferimento per diagnosi, terapia e prevenzione delle malattie rare, uno dei problemi emergenti della sanità. Con la delibera approvata dalla giunta regionale su proposta dell'assessore alla salute Ezio Beltrame, l'azienda ospedaliera universitaria di Udine è stata infatti individuata quale sede del coordinamento regionale per queste patologie.

In un'indagine di due anni fa, nella nostra regione erano stati individuati 5.064 casi di malattie rare, escluse quelle gastroenterologiche, tra le quali la celiachia, l'intolleranza al glutine che colpisce sempre più bambini e adulti, che sta ormai uscendo dall'elenco delle malattie rare, essendo classificata come cronica a forte impatto sociale. Rare sono invece certe anemie, come quelle ereditarie o derivanti da anomalie nella coagulazione del sangue, così come alcune malattie della circolazione o del sistema nervoso centrale che che nella nostra regione hanno fatto rilevare poco più di 300 casi.

«Le malattie rare, quasi sempre di origine genetica, spesso durano tutta la vita e sono gravemente invalidanti - spiega l'assessore regionale alla salute e protezione sociale Ezio Beltrame - Colpiscono circa 5 cittadini ogni 10 mila e nel periodo che precede la diagnosi possono rappresentare situazioni parti-

colarmen-te difficili e pesanti per la vita quotidiana e relazionale delle persone colpite. Ecco perché rappresentano una delle questioni sanitarie in evidenza».

La delibera licenziata dalla Giunta definisce il modello organizzativo della rete regionale delle malattie rare. Conferma il ruolo primario per quanto riguarda le patologie nei bambini al Burlo Garofolo di Trieste, mentre l'azienda ospedaliera universitaria di Udine sarà centro di coordinamento cui faranno capo, oltre all'ospedale-università di Trieste, anche il nosocomio di Pordenone e le aziende sanitarie Isontina, alto Friuli, Medio Friuli e Friuli occidentale, quindi il Cro e il Burlo. Per le attività di ricerca e diagnosi viene istituito un fondo pari a 750 mila euro.

«Obiettivo di questa delibera - dice ancora Beltrame - è innanzitutto quello di rafforzare la prevenzione primaria e la diagnosi prenatale, oltre a provvedere a cura, riabilita-

Dopo la diagnosi, esenzione dal ticket e test sui familiari

Una volta confermato dalla diagnosi il sospetto della malattia rara - sulla quale la sanità regionale ha deciso di impegnarsi con più incisività, come dimostra la delibera che istituisce il coordinamento regionale - il paziente potrà godere dell'esenzione del ticket.

Inoltre, visto che gran parte delle malattie rare è di origine genetica, viene prevista anche l'immediata indagine sui familiari più stretti del paziente accertato.

zione, inserimento sociale, scolastico, lavorativo e sportivo delle persone affette da queste patologie. Nel contempo si penserà alla ricerca e alla formazione professionale anche attraverso la collaborazione con centri internazionali».

Al polo ospedaliero udinese sarà pertanto istituito - come prevede la delibera - un laboratorio attrezzato per la

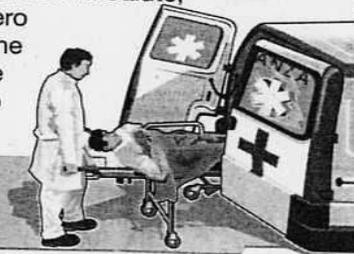
MALATTIE RARE IN FRIULI

Accertati in regione **5.064** casi l'anno, escluse le malattie gastroenterologiche tra cui la celiachia

Le più frequenti:
anemie ereditarie **456**
anomalie della coagulazione **426**
malattie del sistema nervoso centrale **323**
malattie circolatorie **255**

È classificato come raro il 10% delle patologie umane, quasi sempre di origine genetica, spesso croniche e invalidanti

Con la delibera di giunta appena approvata su proposta dell'assessore alla Salute, l'Azienda ospedaliera universitaria di Udine è stata individuata quale sede del coordinamento regionale



diagnostica biochimica, genetica, molecolare ed enzimatica proprio a favore della diagnosi pre e post natale; contestualmente sorgerà l'osservatorio epidemiologico delle malattie rare, raccogliendo i dati della rete regionale e operando in riferimento alla rete nazionale (entro il 2010 sarà avviato il registro dell'area vasta Nord Est delle malattie rare). È previsto

lo sviluppo delle relazioni con Austria, Slovenia e Croazia. Il centro di coordinamento provvederà infine alla fornitura di farmaci, anche sperimentali, ai pazienti e si dedicherà alla formazione professionale (in particolare dei medici di medicina generale e dei pediatri), oltre a corsi di formazione aperti anche ai rappresentanti delle associazioni di volontariato.

Le malattie rare saranno trattate in un centro dedicato che avrà sede al polo ospedaliero di Udine