

GIORNATA MALATTIE RARE: INCONTRO AL QUIRINALE PER IL 10° ANNO. ECCO ALCUNI DATI

Articolo Nazionale

Lunedì, 27 Febbraio 2017 15:55



“Con la ricerca le possibilità sono infinite”: questo il messaggio chiave che Uniamo Fimr Onlus (Federazione Italiana Malattie Rare), lancia domani, 28 febbraio, in occasione della decima edizione della Giornata delle Malattie Rare. Che quest'anno sarà particolarmente significativa grazie all'incontro con il Presidente Mattarella. Un grande riconoscimento per il lavoro svolto in dieci anni dalle associazioni pazienti tutte per portare all'attenzione delle Istituzioni il tema delle Malattie Rare.

Anche l'Università di Perugia sarà ospite al Quirinale per celebrare la Giornata: “Un appuntamento importante - sottolinea la prof.ssa Susanna Esposito, presidente dell'Associazione Mondiale per le Malattie Infettive e i Disordini Immunologici, WAidid – affinché di malattie rare si continui a parlare, sensibilizzando l'opinione pubblica su queste patologie che ancora oggi, nella maggior parte dei casi, non hanno una cura specifica e comportano una gestione clinica complessa”.

La rete Uniamo

In questo 10 anni molto è stato fatto per promuovere tavoli di lavoro composti da tutti i maggiori portatori di interessi, tra cui i pazienti, per tenere alta l'attenzione su una tematica che è, e deve essere considerata, una “priorità di sanità pubblica”. Ed è su questo che cercheremo di portare l'attenzione del Presidente Mattarella, sulla necessità di mantenere alto il livello di attenzione su questa comunità che lotta quotidianamente per avere una qualità di vita accettabile.

La ricerca scientifica è il motore che muove le vite dei pazienti, perché attraverso essa possono tornare a riprendersi ciò che è loro: la propria vita. #conlaricercasipuò è la campagna di sensibilizzazione realizzata da Uniamo Fimr Onlus (Federazione Italiana Malattie Rare) in occasione della decima edizione della Giornata delle Malattie Rare che si celebrerà domani e promossa sui canali social della Federazione con lo scopo di coinvolgere pazienti, caregiver e addetti ai lavori con un messaggio positivo e di speranza.

L'iniziativa, realizzata grazie al supporto incondizionato di Shire e veicolata attraverso l'hashtag #conlaricercasipuò, pone l'accento sulle piccole-grandi azioni che i pazienti affetti da malattie rare possono tornare a compiere, come crescere, giocare e studiare. La campagna vuole celebrare il ruolo del paziente, sempre più centrale nella ricerca scientifica e ha come obiettivo anche quello di far riflettere l'opinione pubblica in generale, invitandola a partecipare attraverso la condivisione dei contenuti di campagna e con il proprio pensiero su come la ricerca possa migliorare la vita di tutti.

Ogni anno la Giornata si focalizza su un tema specifico e con quello selezionato quest'anno, la Giornata 2017 vuole riconoscere il ruolo fondamentale della ricerca scientifica nel fornire ai pazienti le risposte e le soluzioni di cui hanno bisogno, sia che si tratti di una cura o di una migliore assistenza.

I dati

Sono più di 6 mila le malattie rare, l'80% delle quali di origine genetica. Di queste, solo 583 sono ufficialmente riconosciute in Italia, dove colpiscono più di 670.000 persone.

In occasione della Giornata delle Malattie Rare, IVI (Istituto Valenciano di Infertilità) fa il punto sulla diagnosi genetica preimpianto nella riproduzione assistita.

“Malattia dominante del rene policistico, distrofia miotonica, fibrosi cistica, malattia di Charcot-Marie-Tooth, Còrea di Huntington: sono queste le cinque malattie rare più cercate dai pazienti che si rivolgono ad un centro IVI - spiega il professore Antonio Pellicer, Presidente IVI e co-direttore di Fertility and Sterility - Si stima che rappresentino il 42,2% delle

malattie rare su cui si indaga attraverso la diagnosi preimpianto. Nel 2016, in coloro che hanno indagato sulle malattie rare presso i nostri Centri, abbiamo registrato un tasso di gravidanza pari al 56,92%. Ad oggi sono più di 200 i bambini nati da pazienti che si sono rivolti ad un centro IVI per avere una diagnosi di preimpianto su una malattia rara”.

“Nella riproduzione assistita i pazienti richiedono il test per la Diagnosi Genetica Preimpianto – afferma la Dottoressa Daniela Galliano, Direttrice del Centro IVI di Roma - perché hanno già avuto un bambino o perché hanno un membro della famiglia affetto da una malattia e sanno di essere portatori. Vale a dire, la malattia è identificata nella famiglia e chi è interessato sa che c'è il rischio che un bambino la erediti. Questo test ha un duplice vantaggio: il primo è che il figlio non erediterà la malattia e interromperà la catena di malattie genetiche; il secondo è che la malattia non farà mai più la propria comparsa nelle future generazioni”.

Redazione