



28/02/2014

SALUTE - Judith ha 11 anni, ama tutto ciò che a che vedere con i computer e i giochi da tavolo ed è affetta da mucopolisaccaridosi IV, una malattia rara chiamata anche malattia di Morquio che determina un'alterazione dello sviluppo osseo. E' il suo profilo a campeggiare sul poster ufficiale del Rare disease day 2014, la VII Giornata mondiale delle malattie rare che verrà celebrato il 28 febbraio. Sono molte le iniziative organizzate durante tutta la settimana per sensibilizzare su questo tema e mercoledì malati e familiari saranno accolti in udienza da Papa Francesco.

Secondo la definizione europea una malattia è considerata rara quando colpisce meno di una persona su 2000 mentre negli Stati Uniti il rapporto è uno su 200 mila. Riguardo alla sindrome di Morquio, di cui soffre Judith, uno studio condotto in Australia ha calcolato un'incidenza (numero di nuovi casi affetti per anno) di uno su 640 mila nati vivi. Secondo le stime riportate dal sito ufficiale del Rare Disease Day esistono 6 mila tipologie diverse di malattie rare e si calcola che solo in Europa ne siano affette 30 milioni di persone, un milione e mezzo in Italia. Circa otto malattie rare su 10 sono di natura genetica, mentre le altre derivano da infezioni (batteriche o virali), allergie e cause ambientali, oppure sono degenerative o proliferative. Ben il 50% di tutte queste patologie colpisce i bambini. La mancanza di conoscenze scientifiche sulla malattia si traduce di frequente in un ritardo nella diagnosi e spesso, inoltre, non esistono cure efficaci, anche se la cooperazione a livello internazionale nel campo della ricerca ha portato allo

sviluppo di nuove procedure diagnostiche e terapeutiche. Difficile anche l'accesso a una assistenza sanitaria adeguata che spesso ricade sui pazienti e i loro familiari con elevati costi economici e sociali.

Per dare sostegno alle persone affette da malattie rare e con lo scopo di migliorare la loro qualità di vita e l'assistenza nei prossimi giorni si svolgeranno molte iniziative in 100 piazze italiane e in diversi paesi del mondo che culmineranno il 28 febbraio. Lo slogan di quest'anno è "Insieme per un'assistenza migliore" e nelle iniziative verranno sottolineate le parole "unirsi" e "assistere". Gli incontri sono promossi da Uniamo Fimr (Federazione italiana malattie rare) Onlus, Istituto Superiore di Sanità, Telethon, Policlinico Agostino Gemelli, Ospedale pediatrico Bambino Gesù e Centro per la Pastorale sanitaria del Vicariato di Roma.

A Roma, in particolare, grazie all'impegno del Centro per la Pastorale della Salute del Vicariato di Roma, Papa Francesco abbraccerà malati rari provenienti da tutta Italia e incontrerà i responsabili delle Istituzioni che operano nell'assistenza e nella ricerca in questo campo, dedicando loro l'Udienza Generale di mercoledì 26 febbraio. Pazienti e rappresentanti delle istituzioni, inoltre, saranno ricevuti il 28 febbraio a Montecitorio per sollecitare l'attenzione del Parlamento.

L'Ospedale Bambino Gesù, che sostiene i bambini stranieri con malattie rare, in Italia e nel mondo, dedica all'iniziativa un incontro intitolato "Le malattie rare oltre le frontiere" nel pomeriggio del 27 febbraio mentre al mattino, in collaborazione con Telethon, è previsto il convegno "Dai risultati alle prospettive più innovative". Nella giornata di giovedì, è prevista anche la cerimonia di premiazione di un concorso nato per promuovere tra i media il tema delle malattie rare, sensibilizzando l'opinione pubblica: si tratta del Premio Giornalistico O.Ma.R. per le malattie e i tumori rari (tutti gli appuntamenti si svolgeranno all'Auditorium della sede di San Paolo Fuori le Mura dell'Ospedale pediatrico Bambino Gesù - Viale Ferdinando Baldelli 36).

"Uniti per ASSISTERE" è il tema del dibattito a più voci promosso, sempre nel pomeriggio di giovedì 27 febbraio, dall'Unità interdipartimentale Centro malattie rare e difetti congeniti del Policlinico universitario Agostino Gemelli. Fragilità che può essere 'mentale', 'fisica', 'ambientale', 'genetica', cioè non avere punti di confronto che permettano di trovare strategie anche nella vita di tutti i giorni. L'eccellenza della clinica si interroga su come fare o costruire "reti" per rispondere alle varie fragilità. (Policlinico universitario Agostino Gemelli, Aula Brasca).

Sul sito di Rare disease day 2014 si può scaricare il video ufficiale della Giornata mondiale in 21 lingue che ha come tema l'assistenza e in immagini e musica racconta la realtà delle malattie rare. Il video lancia un messaggio di speranza, invitando ad unirci per una cura migliore.

Fonte: Aleteia, 24/02/2014