

Una mappa dei servizi

La guida di «Orphanet»: un aiuto concreto per ottenere prima diagnosi e assistenza

Laboratori di diagnosi e centri di assistenza lontani, tanto che quasi un paziente su due è costretto a spostarsi in un'altra regione; un continuo peregrinare da uno specialista all'altro per trovare quello giusto; pochi farmaci a disposizione per le cure. Per far sentire meno "orfani" i due milioni di italiani che soffrono di una malattia rara, arriva un vademecum per i pazienti, utile anche per medici di famiglia e specialisti. Realizzato in occasione del decimo anniversario della rete italiana di *Orphanet* (il più importante database a livello mondiale dedicato alle oltre ottomila malattie rare finora scoperte), il volume raccoglie, in quasi 900 pagine, le principali informazioni utili per chi affronta questo problema nel nostro Paese. «Sono descritte circa 2.500 malattie rare con un linguaggio accessibile a tutti — spiega Bruno Dallapiccola, responsabile di *Orphanet-Italia* e direttore scientifico dell'Ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma, dove ha sede la rete —. Per ciascuna sono indicati i laboratori dove si effettuano esami specifici o test genetici, le strutture specializzate nelle cure, i centri in cui si svolgono ricerche e farmaci disponibili, gli indirizzi delle associazioni di pazienti».

«Uno dei principali problemi per chi soffre di una malattia rara è arrivare alla diagnosi — fa notare Dallapiccola —. In un caso su due non si raggiunge e, quando si ottiene, spesso arriva tardi, compromettendo la tempestività delle cure. Solo per pochissime malattie rare esistono percorsi di cura stabiliti». Una preziosa fonte di informazioni per i pazienti, ma anche per i medici, è il portale di *Orphanet* (www.orphanet.it). Tradotto in 5 lingue, contiene dati anche sui centri di altri Paesi che aderiscono alla rete. Digitando il nome della malattia, e poi cliccando sul relativo pulsante, si avvia la ricerca dei centri presenti in Italia o in altri Stati. Si può scegliere, inoltre, di visualizzare i servizi destinati esclusivamente ai bambini o agli adulti, o i diversi tipi di struttura cui rivolgersi (per esempio: un centro per la consulenza genetica o dove potersi curare). «La maggiore conoscenza — osserva Dallapiccola — aiuta in concreto i malati a superare le disparità nell'accesso a diagnosi, cure e servizi. Un tema, questo, scelto per la Giornata mondiale delle malattie rare che si celebrerà il 28 febbraio».

Maria Giovanna Faiella

© RIPRODUZIONE RISERVATA

