



Regione Toscana



Servizio
Sanitario
della
Toscana

GUIDA AI SERVIZI

MALATTIE RARE

Percorsi di diagnosi, cura e supporto
per le persone affette da malattia
rara e i loro familiari



COSA SONO

Una malattia si definisce rara quando il numero dei casi non è superiore a 1 su 2.000. Sono circa 7.000 le malattie rare conosciute e diagnosticate, cifra che cresce con l'avanzare della scienza ed i progressi della ricerca genetica.

In base alle stime riportate dal Ministero della salute stiamo dunque parlando di milioni di persone in Europa.

La rarità comporta minori occasioni di investimento in ricerca e quindi, spesso, lunghi tempi di diagnosi, che incidono negativamente sulla salute della persona, e scarsità di terapie disponibili.

ASSISTENZA SANITARIA

Dal 2001 il Ministero della Salute ha istituito la **Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare**, costituita da presidi accreditati per la diagnosi e la cura individuati dalle Regioni, e ha riconosciuto l'**assistenza sanitaria in esenzione** alle persone affette dalle patologie rare.

La Regione Toscana si è impegnata nell'organizzazione della rete di strutture specialistiche dedicate alle malattie rare, nella definizione di percorsi diagnostici, terapeutici e assistenziali, nella promozione dello screening neonatale, nel supporto alla partecipazione ai bandi di ricerca e alle reti internazionali, di cui fanno parte molti dei centri toscani di particolare competenza.

LO SCREENING NEONATALE

Lo **screening neonatale** è un esame molto semplice, svolto su una goccia di sangue prelevata dal tallone del neonato. Consente di individuare precocemente alcune malattie congenite, e quindi prevenirne e limitarne i gravi danni, di avviare subito terapie specifiche e di condurre una buona qualità di vita. In Toscana, lo screening viene fatto per un elenco di patologie, aggiornato in base a nuove evidenze scientifiche, che è il più ampio a livello nazionale.

regione.toscana.it/-/screening-neonatale

LA RETE

La rete per le malattie rare è coordinata a livello regionale e vi sono rappresentate le strutture specialistiche presenti in Toscana, il Registro Toscano delle Malattie Rare, il Centro di Ascolto Malattie Rare e il Forum

delle Associazioni Toscane delle Malattie rare per assicurare una programmazione condivisa degli interventi da adottare.

• Il Registro Toscano delle Malattie rare (RTMR)

Il Registro, attivo dal 2005, è gestito dalla *Fondazione Toscana Gabriele Monasterio per la ricerca medica e di sanità pubblica* di Pisa. Le sue funzioni sono di rilevazione epidemiologica sulle malattie rare in Toscana, nonché di supporto alla programmazione sanitaria regionale e al funzionamento della rete anche attraverso un aggiornamento costante sui dati e sulle attività svolte.

Nel sito malattierare.toscana.it è possibile consultare

- l'elenco delle malattie rare rilevate in Toscana e le relative schede informative;
- l'elenco delle strutture specialistiche presenti nelle Aziende sanitarie della Toscana dove ricevere assistenza.

• Il Forum delle Associazioni

Il Forum, riunisce le Associazioni toscane di pazienti affetti da malattie rare ed è punto di riferimento per i pazienti e i loro familiari.

Per contattare il Forum: segreteria@forumatmr.org

• Il Centro di Ascolto

Il Centro offre un servizio telefonico a sostegno del malato e dei suoi familiari per facilitare l'accesso ai servizi di diagnosi e cura della rete regionale per le malattie rare e per orientare sui percorsi di assistenza socio sanitaria integrata.

Molte malattie rare infatti comportano limitazioni funzionali e bisogni che non si esauriscono con percorsi di cura sanitari e necessitano il coinvolgimento dei servizi sociali e socio-sanitari del territorio.

Per poter attivare tali servizi è indispensabile una presa in carico e una valutazione da parte di una **equipe multidisciplinare** che analizza i bisogni e individua le risposte più appropriate.

Per contattare il centro è disponibile il numero verde **800 880101** attivo dalle **9:00** alle **18:00**, dal **lunedì** al **venerdì** oppure l'indirizzo e-mail: ascolto.rare@regione.toscana.it

Una malattia rara, che spesso si accompagna a disabilità, cronicità, disagio psicologico e sociale, è resa ancora più complessa dalla sua rarità perché le conoscenze e i centri per affrontarla sono meno diffusi.

È nostro compito dare una risposta ai bisogni di queste persone con percorsi di assistenza e servizi; contribuire alla loro speranza di cura investendo nella ricerca; collaborare con le Associazioni e con le famiglie per migliorare i nostri servizi. È nostro compito ascoltare.

La diagnosi precoce riveste un ruolo essenziale in questa partita e lo screening neonatale è una possibilità davvero importante per assicurare a tanti bambini, affetti da alcune di queste patologie, terapie specifiche e una buona qualità della vita.

Mi auguro che questa guida possa davvero aiutarvi a trovare le risposte più adatte alle vostre necessità.

Una buona lettura,
Stefania Saccardi