



Regione Umbria - Assemblea legislativa

MALATTIE RARE: AUDIZIONE CON PRESIDENTE ASSOCIAZIONE 'SINDROME X FRAGILE' ONLUS. CHIESTO MAGGIORE SOSTEGNO E SPAZIO NEI L.E.A. - L'IMPEGNO DELLA TERZA COMMISSIONE A PREDISPORRE UNA RISOLUZIONE UNITARIA

10 Maggio 2017

In sintesi

Audizione, ieri, in Terza Commissione dell'Associazione nazionale 'Sindrome X fragile onlus'. È stato spiegato che si tratta di una malattia genetica che causa disabilità intellettiva e comportamentale ed interessa un maschio su 4mila e una femmina su 6mila. È stata la presidente nazionale, Alessia Brunetti, ad illustrare ai commissari le problematiche e le esigenze legate a questa malattia. Tra le richieste, priorità è stata chiesta per la promozione culturale della disabilità, formazione e sostegno per le famiglie, formazione degli insegnanti, inclusione lavorativa ed abitare autonomo. Chiesto anche maggiore spazio nei L.e.a.

(Acs) Perugia, 10 maggio 2017 - “Si chiama 'Sindrome dell'X fragile' e si tratta di una malattia genetica che causa disabilità intellettiva e comportamentale. È causata dalla mutazione del gene FMR1 sul cromosoma X. Da questa mutazione è interessato un maschio su 4mila e una femmina su 6mila. Una donna su 250 è portatrice sana e può trasmetterlo ai figli”. Delle problematiche legate a questa malattia si è parlato nella riunione di ieri della Terza Commissione, presieduta da Attilio Solinas, in cui è stata ascoltata una delegazione dell'Associazione nazionale 'Sindrome X fragile onlus'.

Tra le richieste, priorità è stata chiesta per la promozione culturale della disabilità, formazione e sostegno per le famiglie, formazione degli insegnanti, inclusione lavorativa ed abitare autonomo.

È stata la presidente nazionale, Alessia Brunetti, ad illustrare ai commissari le problematiche e le esigenze legate a questa malattia. Ha chiesto sostanzialmente che la Regione Umbria faccia da “apripista alle buone pratiche, come Ente in grado di assumersi la responsabilità di un cambiamento che in Italia tutti aspettiamo a livello di tutela effettiva dei diritti delle persone con fragilità e che viene declinata in particolare nella disabilità. L'Umbria - ha aggiunto - si faccia dunque promotrice della completa attuazione della Convenzione Onu in Italia circa i diritti e l'integrazione delle persone con disabilità. In questo percorso è importante la verifica del come le strutture sanitarie in Umbria rispondono all'invito a partecipare agli European reference network (Ern) che rappresentano la modalità con cui la politica europea si sta occupando delle malattie rare. La crescita per la nostra associazione significa crescita nella consapevolezza, nelle possibilità delle persone di avere una vita piena. Alle istituzioni chiediamo maggiore inclusività, di essere una realtà non monca, ma una realtà che comprenda anche quello che non rientra nella norma dotazione. Questo percorso di riconoscimento e supporto reciproco può portare grandi frutti”.

“L'auspicio - ha concluso la presidente Brunetti - è poi quello che possano essere pienamente implementate le indicazioni previste dai Lea (Livelli essenziali di assistenza), vale a dire un sostegno individualizzato alla persona. Importantissima è la consulenza genetica ed anche la possibilità di accesso alla fecondazione assistita che rappresenta la possibilità per le donne con premutazione dell'X fragile di andare incontro ad una gravidanza che esclude il rischio di avere un figlio con questa sindrome”.

In Umbria l'Associazione ha trovato sede nello scorso mese di marzo e sta lavorando su una mappatura del territorio regionale. Nei loro interventi, gli esponenti umbri dell'associazione, Angela Minelli, Michela Minelli, Emanuela Sportellini e Francesco Gagliardi hanno rimarcato la necessità di strutturare una migliore rete di conoscenza all'interno degli ospedali e di abbreviare le liste di attesa soprattutto per prestazioni specialistiche, tra cui soprattutto quelle odontoiatriche.

L'impegno del presidente Solinas, del vice presidente De Vincenzi e di tutti i componenti della Commissione è stato quello di prevedere la predisposizione di un atto di risoluzione unitario da votare in Aula per impegnare l'Esecutivo ad approfondire le problematiche legate alla 'sindrome X fragile' e quindi le esigenze dei soggetti colpiti e delle loro famiglie. AS/

Source URL: <http://consiglio.regione.umbria.it/informazione/notizie/comunicati/malattie-rare-audizione-con-presidente-associazione-sindrome-x>

List of links present in page

- <http://consiglio.regione.umbria.it/informazione/notizie/comunicati/malattie-rare-audizione-con-presidente-associazione-sindrome-x>