



Regione Umbria - Assemblea legislativa

LAVORI D'AULA (4): APPROVATA ALL'UNANIMITÀ UNA PROPOSTA DI RISOLUZIONE PER TUTELARE I DIRITTI DELLE PERSONE AFFETTE DA MALATTIE RARE, COME LA SINDROME "X FRAGILE"

23 Ottobre 2018

In sintesi

L'Assemblea legislativa ha approvato all'unanimità la proposta di risoluzione della Terza commissione sulle "iniziative da parte della Giunta regionale al fine di promuovere, nel nuovo Piano sanitario, una politica di tutela effettiva dei diritti delle persone affette da malattie rare, come la sindrome 'X Fragile'".

(Acs) Perugia, 23 ottobre 2018 - L'Assemblea legislativa ha approvato all'unanimità la proposta di risoluzione della Terza Commissione riguardante "Adozione di iniziative da parte della Giunta regionale al fine di promuovere, nel nuovo Piano sanitario, una politica di tutela effettiva dei diritti delle persone affette da malattie rare, come la sindrome 'X Fragile'".

L'atto, ha spiegato Sergio De Vincenzi (vicepresidente della Terza commissione), nasce dalle specifiche richieste inoltrate in audizione dai rappresentanti regionali dell'Associazione italiana 'Sindrome X Fragile', i quali hanno rappresentato le difficoltà che i portatori di questa sindrome e le loro famiglie sono costretti ad affrontare quotidianamente. La sindrome del cromosoma X Fragile è la forma più comune di ritardo mentale dopo la sindrome di Down e, tra le malattie monogeniche, cioè quelle causate dalla mutazione di un singolo gene, è quella che ha la maggiore prevalenza di autismo, sebbene solo nei casi più gravi si possa parlare di autismo vero e proprio.

La proposta di risoluzione si impegna la Giunta regionale ad adottare quelle iniziative che consentano di conoscere l'incidenza in Umbria della sindrome 'X Fragile' attraverso uno screening mirato nel territorio, avvalendosi anche della collaborazione dei pediatri di base. Si prevede di istituire giornate di sensibilizzazione nei centri genetici al fine di creare la giusta consapevolezza nelle famiglie e sottoporre pazienti o presunti tali a test genetici, contribuendo così a una mappatura genealogica che deve essere conosciuta e condivisa dal nucleo familiare per poter intervenire e fare diagnosi precoce sulle malattie rare. Si vuole consentire alle strutture sanitarie regionali di entrare negli 'European reference network' ossia nelle reti create tra specialisti che studiano le malattie rare con approccio multidisciplinare.

La Giunta regionale dovrà "sollecitare il ministero della Salute a inserire negli eventuali ulteriori aggiornamenti dei Lea le problematiche connesse alle malattie rare e inserire quindi tra gli screening della diagnosi prenatale anche la sindrome X Fragile. La proposta prevede anche interventi mirati a migliorare la qualità di vita delle persone affette da questa patologia puntando sulle loro potenzialità con programmi e terapie abilitative mirati soprattutto allo sviluppo dell'autonomia personale. Organizzare l'accesso prioritario e facilitato delle persone con disabilità intellettiva a tutte le prestazioni erogate dalle Asl, nonché agli interventi terapeutici diretti a migliorare lo sviluppo delle capacità cognitive in età infantile e nel periodo di vita fino ai 6 anni".

INTERVENTI

Claudio RICCI (misto Rp Ic): "Voterò a favore di questa risoluzione, che pone temi importanti come la necessità di dare sempre maggiore attenzione allo sportello per le malattie rare. Manca ancora una adeguatezza nei test genetici che possano profilare questo potenziale rischio. Dai lavori della Commissione e dalle audizioni è emersa l'importanza del ruolo svolto dalle famiglie e dell'inserimento sociale dei malati".

Luca BARBERINI (assessore alla sanità): "Dopo l'introduzione dei nuovi Lea, che hanno uno spazio dedicato alle malattie rare, la Regione ha avviato il percorso per l'istituzione dei centri di riferimento. Nel registro regionale risultano 4.200 casi di malattie rare, le patologie più frequenti sono quelle del sangue e dell'apparato visivo. Sono circa 8 i pazienti con questa Sindrome. Abbiamo attivato vari canali di comunicazione e una formazione specifica per medici di base e pediatri. Siamo d'accordo con le azioni proposte, che cercheremo di inserire nel Piano sanitario regionale. Esiste una criticità per lo screening prenatale, che non è conforme alle indicazioni dell'Oms, anche se c'è un gruppo di lavoro nazionale che ci sta lavorando. Vorremmo provare a proporre lo screening X fragile in epoca preconcezionale, che potrebbe essere rivolto alle coppie che si sottopongono alla fecondazione assistita". PG/MP

Source URL: <http://consiglio.regione.umbria.it/informazione/notizie/comunicati/lavori-daula-4-approvata-allunanimita-una-proposta-di-risoluzione>

List of links present in page

- <http://consiglio.regione.umbria.it/informazione/notizie/comunicati/lavori-daula-4-approvata-allunanimita-una-proposta-di-risoluzione>