

## Dalle Sindrome di Angelman alle altre malattie rare che colpiscono 30mila lombardi

**Pubblicato:** Martedì 14 Febbraio 2017



La Commissione Sanità lombarda lavorerà nei prossimi mesi per tenere alta l'attenzione sulle **malattie rare**, che in Lombardia interessano circa **30.000 cittadini**.

### [IL PORTALE CON TUTTE LE MALATTIE RARE](#)

Un impegno per rispondere alle esigenze di assistenza delle famiglie, per finanziare la ricerca e per sostenere il lavoro delle tante associazioni. L'annuncio è stato dato oggi alla vigilia della Giornata mondiale sulla **Sindrome di Angelman**, che in Lombardia interessa **73 cittadini**, in prevalenza bambini.

A rimarcare la necessità di un sostegno istituzionale e di maggiori finanziamenti alla ricerca erano presenti la referente regionale dell'associazione Orsa, Paola Geroldi, e la dottoressa Silvia Russo dell'Istituto Auxologico Itaiano. La Sindrome di Angelman (SA) è un malattia del neurosviluppo che colpisce circa 1 nato ogni 15000. Nonostante la causa della SA sia nota, al momento non ci sono cure disponibili per questa malattia, caratterizzata da ritardo psicomotorio, atassia (problemi dell'equilibrio e incoordinazione motoria), assenza quasi completa della parola, caratteristiche particolari del volto, microcefalia (ridotta circonferenza cranica) e diffuse anomalie specifiche dell'elettroencefalogramma (EEG) con o senza epilessia.

Dei 73 casi di Sindrome di Angelman seguiti in Lombardia, 42 sono a Milano, 10 a Brescia, 8 nella

Provincia di Monza e Brianza, 4 a Bergamo, 2 a Como, **2 a Varese**, e uno rispettivamente a Cremona, Lecco, Mantova, Pavia e Sondrio.

Le malattie rare in Lombardia. Nella Rete per le malattie rare della Lombardia, al 31 dicembre 2015, sono riconosciute **642 tipologie**. Al 31 dicembre 2015, il ReLMaR contiene **30.506 schede di diagnosi** per un totale di **29.721 malati rari** e 13.211 piani terapeutici, archiviati e validati. Poiché la popolazione di riferimento è costituita da tutti i pazienti assistiti dai Presidi della Rete, nel ReLMaR sono censiti sia pazienti residenti in Lombardia che in altre regioni.

I malati rari non residenti in Lombardia rappresentano il 16,2% dei pazienti e provengono da tutte le regioni italiane, in particolare da Piemonte, Emilia Romagna, Veneto, Sicilia, Puglia, Toscana. Il prossimo 28 febbraio si celebra la Giornata mondiale delle malattie rare. L'attività del Centro di Coordinamento della Rete regionale per le malattie rare è ampiamente documentata sul [portale](#).

Redazione VareseNews  
redazione@varesenews.it