



RICERCA MEDICA di Fabrizia Sernia

RICERCA MEDICA di Fabrizia Sernia

MALATI RARI, IN ITALIA IL 70% È UNDER 18 MA LA NEUROPSICHIATRIA INFANTILE È AL TOP

Domani 28 febbraio, la Giornata Mondiale

Il 72% delle patologie ha origine genetica

Sinpia: il 40% coinvolge il sistema nervoso

In Italia, secondo la rete Orphanet Italia - il portale fondato in Francia dall'Istituto nazionale per la salute e la ricerca medica nel 1997 - le malattie rare colpiscono almeno 2 milioni di persone. Sono assai più diffuse di quanto non si pensi. Il 70% dei pazienti è under 18. E il 40% di queste patologie coinvolge il sistema nervoso centrale e periferico e il muscolo. A ricordarlo, in occasione della del XVI Rare Disease Day, la Giornata Mondiale sulle Malattie Rare che si celebra ogni anno il 28 febbraio - il giorno più raro dell'anno, che slitta al 29 febbraio negli anni bisestili - è Elisa Fazzi, Presidente della **SINPIA** - la Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, Direttore della Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza agli Spedali Civil.

- Università di Brescia. Fazzi sottolinea l'importanza dei passi avanti fatti dalla ricerca genetica e sui farmaci orfani (quelli delle malattie rare, n.d.r.), auspica che si arrivi a una "neuropsichiatria infantile di precisione" e a diagnosi sempre più precoci e confida negli ulteriori progressi nella ricerca, nella diagnosi e cura della malattia e nel miglioramento della qualità della vita dei pazienti che potranno sca-

turire dal nuovo Piano Nazionale per le Malattie Rare 2023-2025 - PNMR. Il piano è stato approvato dal Comitato Nazionale per le Malattie rare - CoNaMr - pochi giorni fa, il 23 febbraio, ed è stato salutato dal sottosegretario alla Salute, Marcello Gemmato, come "una bella pagina di storia per le malattie rare" e "una pietra miliare da cui partire".

I NUMERI: OGNI ANNO IN ITALIA CIRCA 19 MILA NUOVE DIAGNOSI

Una malattia si definisce rara quando colpisce meno di una persona su 2 mila. Oggi si contano circa 10 mila malattie rare conosciute e diagnosticate, che costituiscono un problema sanitario importante. Nel mondo i 300 milioni di persone che ne soffrono - il 5% della popolazione globale - equivalgono ad un Paese che per grandezza sarebbe il terzo del pianeta. Trenta milioni di pazienti vivono in Europa e sono 900 le associazioni attive che li rappresentano.

L'Iss, che è sede del Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) e del Registro Nazionale delle Malattie Rare (RNMR), riporta che il 72% delle malattie rare ha un'origine genetica, mentre le altre sono il risultato di infezioni, allergie e cause ambientali, oppure sono tumori rari. Il 70% esordisce nella prima infanzia. Ogni anno in Italia si stimano circa 19 mila nuovi casi di malattie rare. Nonostante la loro nu-

merosità ed eterogeneità, queste patologie accomunano i pazienti nelle numerose difficoltà che ne contraddistinguono il percorso: da quella di ottenere una diagnosi appropriata, alla rara disponibilità di cure risolutive, all'andamento della malattia che è spesso cronica e invalidante, al peso per il malato, la sua famiglia e la società. Fra le persone affette dalle malattie rare vanno ricordati i malati adulti colpiti da patologie e senza nome, sia genetiche che di altra natura, i cosiddetti Malati Orfani di Diagnosi. In Italia, dal 2014 è attivo per loro il Comitato "I Malati Invisibili - IMI Onlus", che è un ente no profit.

UNA NEUROPSICHIATRIA INFANTILE DI PRECISIONE

"Molte delle malattie rare con esordio in età evolutiva - spiega la presidente **SINPIA** - comportano sintomi neurologici o interferiscono con lo sviluppo neuropsichico, e richiedono una diagnosi precoce e una gestione multidisciplinare sul lungo periodo. Il neuropsichiatria infantile rappresenta, quindi, uno dei primi interlocutori nell'intero percorso diagnostico, terapeutico e riabilitativo, un punto di riferimento anche per le famiglie". Negli anni "molto è stato fatto per migliorare la tempestività della diagnosi, sviluppare la ricerca genetica e sui farmaci orfani e av-

Data: 27.02.2023 Pag.: 6
Size: 586 cm2 AVE: € .00
Tiratura:
Diffusione:
Lettori:



viare nuovi trial terapeutici che aprono percorsi di speranza in situazioni che fino a pochi anni fa non ne avevano” - continua Fazzi. Eppure, “molto resta ancora da fare soprattutto riguardo la presa in carico e la riabilitazione di cui i piccoli pazienti hanno bisogno. È necessario promuovere i registri di malattia e costruire strumenti o scale di valutazione ad hoc utili per seguirne l'evoluzione e valutare l'efficacia delle terapie in fase di sperimentazione. È possibile nel tempo arrivare ad una neurop-

sichiatria infantile di precisione”. Un obiettivo raggiungibile, a giudicare dalle parole di Vincenzo Leuzzi, già Direttore dell'Istituto di Neuropsichiatria infantile della “Sapienza” di Roma, esperto di malattie rare. “Nell'ambito dei disturbi neuropsichici dell'età evolutiva l'Italia ha ottimi modelli ed una eccellente normativa”, segnala. “È l'unico Paese che con la figura dello specialista in Neuropsichiatria Infantile mantiene un approccio olistico al bambino e

all'adolescente. Ha sviluppato la Legge 175/2021 sulle malattie rare, unica in Europa per ampiezza delle garanzie e del supporto al bambino con malattia rara ed alla sua famiglia”.

COS'È

Una malattia si definisce rara quando colpisce meno di una persona su duemila

70% OF GENETIC RARE DISEASES START IN CHILDHOOD

#RAREDISEASEDAY
28 FEBRUARY 2023
RAREDISEASEDAY.ORG

BROOKS, ESTIMATING CUMULATIVE POINT PREVALENCE OF RARE DISEASES: ANALYSIS OF THE COMPANET SURVEY', EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS 32(2) 183'