



28 Febbraio 2023
Giornata Mondiale delle Malattie Rare

MALATI RARI, IN ITALIA IL 70% È UNDER 18

**IL 40% DELLE MALATTIE RARE COINVOLGE IL SISTEMA NERVOSO, IL
MONITO DELLA SINPIA**

Roma, 23 febbraio 2023 – Rari, eppure non così rari. Ne è affetto **il 5% della popolazione mondiale, circa 30 milioni solo in Europa**. Nel nostro Paese, secondo la rete Orphanet Italia, i malati rari sono **circa 2 milioni e nel 70% dei casi si tratta di pazienti in età pediatrica**.

Il **numero di malattie rare** conosciute e diagnosticate è di **circa 10.000**, ma è una cifra che aumenta con i progressi della scienza e della ricerca: se il **72% delle malattie rare ha un'origine genetica**, le altre sono il risultato di infezioni, allergie e cause ambientali, oppure sono tumori rari (dati Epicentro.ISS).

Le malattie rare possono colpire molti organi o apparati: **circa il 40% di queste patologie ha una componente neurologica e coinvolge il sistema nervoso centrale e periferico e il muscolo**. Numerosi bambini e adolescenti affetti da malattie rare sono portatori, infatti, di disabilità neurologiche, neuropsicologiche e psichiatriche, alcune come esito biologico della malattia, molte altre a causa dell'isolamento sociale che sperimentano nei contesti di vita.

*“Molte delle malattie rare con esordio in età evolutiva – evidenzia la Prof.ssa **Elisa Fazzi, Presidente SINPIA e Direttore della U.O. Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza ASST Spedali Civili e Università di Brescia** – comportano sintomi neurologici o interferiscono con lo sviluppo neuropsichico e richiedono una diagnosi precoce e una gestione multidisciplinare sul lungo periodo. Il neuropsichiatra 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 aumentare la sensibilità sul tema, migliorare la tempestività della diagnosi, sviluppare la ricerca genetica e sui farmaci orfani e avviare nuovi trial terapeutici che aprono percorsi di speranza in situazioni che fino a pochi anni fa non ne avevano. Eppure, molto resta ancora da fare soprattutto riguardo la presa in carico e la riabilitazione di cui i piccoli pazienti hanno bisogno. Siamo certi che il Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2025, recentemente approvato, rappresenti un traguardo importante e un passo avanti nella ricerca, con l'obiettivo di ampliare l'accesso alla diagnosi e alla cura contribuirà a migliorare il più possibile la qualità di vita delle persone con malattia rara”.*

Secondo i dati del Registro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS), in Italia si stimano **ogni anno circa 19.000 nuovi casi di malattie rare**, patologie che sono accomunate da diversi aspetti come la **difficoltà per il paziente di ottenere una diagnosi appropriata e rapida**; la rara disponibilità di **cure risolutive**; l'andamento della malattia spesso **cronico-invalidante** con conseguente carico individuale, familiare e sociale. È spesso necessaria, quindi, una **presa in carico neuropsichiatrica e riabilitativa di lungo periodo, multidisciplinare**. *“Per ottenere un'ampia ed efficace conoscenza sui sintomi e sulla storia naturale*

di ogni malattia rara – aggiunge **Elisa Fazzi** - 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. E' possibile nel tempo arrivare ad una neuropsichiatria infantile di precisione”.

*“Il Neuropsichiatra Infantile ha un ruolo cruciale nel valorizzare il significato dei sintomi - interviene la Dott.ssa **Antonella Costantino, Past President SINPIA e Direttore dell'Unità Operativa di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza (UONPIA) della Fondazione IRCCS «Ca' Granda» Ospedale Maggiore Policlinico di Milano** - e nel tracciare il percorso diagnostico e terapeutico all'interno della rete dei servizi di neuropsichiatria infantile, percorso che non può che partire dai servizi territoriali, giungere alle strutture diagnostiche di terzo livello e tornare nuovamente ai servizi territoriali. Come per tutti i disturbi neuropsichici dell'età evolutiva, il miglioramento della prognosi è legato in modo rilevante alla precocità e appropriatezza degli interventi attivati, in un'ottica di presa in carico fatta di percorsi di cura e di rete coordinata di interventi sanitari, sociali, educativi, interventi che devono poter essere personalizzati sui bisogni di ogni bambino, secondo priorità e intensità specifiche, e condivisi con la famiglia. Deve, inoltre, essere garantita la continuità di cura nel passaggio in età adulta, mantenendo un punto di riferimento specialistico che possa affiancare, quando necessario, la presa in carico sociale”.*

*“Nell'ambito dei disturbi neuropsichici dell'età evolutiva - aggiunge il Prof. **Vincenzo Leuzzi, già Direttore dell'Istituto di Neuropsichiatria infantile dell'Università “Sapienza” di Roma, esperto di malattie rare** - l'Italia ha ottimi modelli ed una eccellente normativa. E' l'unico Paese che con la figura dello specialista in Neuropsichiatria Infantile mantiene un approccio olistico al bambino integrando gli aspetti biologici relativi alla diagnosi con quelli adattivi che hanno ovviamente implicazioni in molteplici aree funzionali e disciplinari (neurologica, psichiatrica, neuropsicologia, riabilitativa) coprendo un esteso arco di vita del bambino e dell'adolescente (0-18 anni). Ha sviluppato una legge per le malattie rare (Legge 175/2021) unica in Europa per ampiezza delle garanzie e del supporto al bambino con malattia rara ed alla sua famiglia. E', infine, uno dei paesi europei che ha promulgato una legge sulla prevenzione delle malattie rare curabili tramite screening neonatale di massa (Legge 167/2016) che include ormai circa 50 condizioni per le quali la diagnosi precoce ed il tempestivo trattamento prevengono o limitano in modo sostanziale le conseguenze cliniche della malattia. La legge ha istituito centri clinici di riferimento per i bambini diagnosticati tramite screening neonatale in molti dei quali il neuropsichiatra infantile è un riferimento essenziale per le patologie di sua competenza”.*

La **SINPIA** è un'Associazione Scientifica che ha per scopo la tutela della salute mentale dell'infanzia e dell'adolescenza, lo sviluppo della ricerca e della prevenzione, diagnosi, cura e riabilitazione delle patologie neurologiche, neuropsicologiche e/o psichiatriche dell'infanzia e dell'adolescenza (da 0 a 18 anni) e di tutti i disordini dello sviluppo del bambino nelle sue varie linee di espressione (motoria, comunicativo-linguistica, cognitiva, affettiva e relazionale).

Ufficio stampa

GAS Communication

Francesca Rossini – Manuela Indraccolo

Cell. 347 8663183

m.indraccolo@aimcommunication.eu