



COMUNICATO STAMPA

**SINPIA:**  
**“Nella cura delle malattie rare non bastano  
la ricerca genetica e i farmaci”**

**Le istituzioni continuano a non affrontare il nodo della presa in carico neuropsichiatrica e riabilitativa, come purtroppo si evidenzia anche nella composizione del nuovo Tavolo di Lavoro per il secondo Piano Nazionale delle Malattie Rare**

Milano, 27 Febbraio 2019 - La rete Orphanet Italia stima che, nel nostro Paese, i malati rari siano 2 milioni e l'80% siano bambini e ragazzi sotto i 18 anni. Rare sono quindi le singole malattie, ma complessivamente sono tantissimi coloro che ne sono affetti. Il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate oscilla tra le 7.000 e le 8.000, ma è una cifra che cresce, in particolare, con i progressi della ricerca genetica.

Moltissimo è stato fatto negli anni per aumentare la sensibilità sul tema, migliorare la tempestività della diagnosi, sviluppare la ricerca genetica e sui farmaci orfani, strutturare una rete di Centri di Riferimento e migliorare la formazione degli operatori.

Eppure moltissimo resta ancora da fare. Diagnosi genetica e farmaci, seppur indispensabili, per molti pazienti sono solo un importante tassello di un percorso quotidiano assai più complesso.

In particolare, molte delle malattie rare con esordio in età pediatrica hanno sintomi neurologici o interferiscono con lo sviluppo neuropsichico, e richiedono una presa in carico e riabilitazione di lungo periodo multidisciplinare, che coniughi istanze ed interventi specialistici diversi, modulati sulla specificità ed evoluzione della malattia, sulla valorizzazione delle sue aree potenziali di sviluppo e sul cambiamento nel tempo dei bisogni del bambino e del suo ambiente familiare.

*“Il neuropsichiatra infantile è in questi casi il primo contatto specialistico per la famiglia, quando ancora i disturbi del bambino possono essere non evocativi di una particolare malattia (ritardo psicomotorio, epilessia, difficoltà di linguaggio) - evidenzia **Renzo Guerrini**, Vicepresidente SINPIA -. Ha quindi un ruolo cruciale nel valorizzare il significato dei sintomi 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 III livello, e tornare nuovamente ai servizi territoriali”.*

La comprensione delle alterazioni dei meccanismi che regolano lo sviluppo neurologico e mentale dei bambini sta assumendo una sempre maggiore importanza, ed è il presupposto ineludibile per lo sviluppo di nuovi approcci terapeutici, farmacologici e soprattutto riabilitativi maggiormente mirati, nell'ottica moderna della *precision medicine*.

L'attenzione delle istituzioni, invece, resta focalizzata solo sulla genetica e sui farmaci, come purtroppo si evidenzia anche nella composizione del nuovo **Tavolo di Lavoro** che dovrà portare all'approvazione del secondo **Piano Nazionale delle Malattie Rare**.

*“Molto poco viene fatto per garantire la presa in carico e la riabilitazione di cui hanno bisogno e per rendere i LEA davvero esigibili - sottolinea **Vincenzo Leuzzi**, Coordinatore della Sezione di Neurologia della SINPIA -. Dopo la diagnosi, i bambini con malattia rara e le loro famiglie arrivano ai servizi territoriali di NPIA e trovano lo stesso scenario di tutti gli altri bambini e famiglie che hanno bisogno di una presa in carico. Solo un utente su due che ne avrebbero necessità riesce a trovare risposte, spesso parziali. Certo, le situazioni più complesse hanno la priorità, ma la situazione è comunque critica.”*

Gli investimenti nei servizi di neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza sono irrisori e molto disomogenei tra le diverse Regioni italiane. Nel 2018, nelle situazioni più favorevoli, otto minori su cento hanno avuto almeno un contatto con le strutture territoriali di NPIA, contro un atteso di almeno 15 bambini su 100. L'utenza è raddoppiata negli ultimi 10 anni e riceve una media di 11 prestazioni nell'anno, chiaramente insufficienti per garantire percorsi adeguati alla complessità dei bisogni.

*“L'attivazione nel gennaio 2017 di un tavolo di lavoro tra Ministero della Salute e Regioni, che in pochi mesi ha prodotto un importante documento di linee di indirizzo sui disturbi neuropsichici dell'infanzia e dell'adolescenza, aveva fatto sperare in un cambio di rotta, ma dopo mesi di attesa e di raccordo tra le Regioni, il documento è stato bloccato in conferenza Stato-Regioni il 18 febbraio scorso, per dettagli evidenziati dalla Regione Veneto - conclude **Antonella Costantino**, Presidente SINPIA -. Nel frattempo, bambini e famiglie continuano a non ricevere parti essenziali dell'assistenza sanitaria di cui hanno bisogno”.*

**La Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, SINPIA, è un'Associazione Scientifica che ha per scopo lo sviluppo della ricerca e la promozione dell'aggiornamento culturale nell'ambito 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 (psicomotoria, linguistica, cognitiva, intellettuale, relazionale).**

**Per ulteriori informazioni:  
Ufficio Stampa SINPIA  
Sergio Vicario (Mob. 348 98 95170)  
Metafora – Via Catania, 8 – 20133 Milano - Tel. 02 4548 5095/6**