

28 Febbraio 2022

Giornata Mondiale delle Malattie Rare

SINPIA, IN ITALIA 2 MILIONI DI MALATI RARI. 1 SU 5 È UN BAMBINO

SU 500 MILA UNDER 18, 200 MILA HANNO DISTURBI NEUROPSICHICI

Roma, 25 febbraio 2022 - In Italia i **malati rari**, persone colpite da un eterogeneo gruppo di patologie definite rare perché hanno una bassa diffusione nella popolazione, pari a non più di 5 individui ogni 10 mila persone nell'Unione Europea, sono oltre **2 milioni**. Si conoscono tra le **6 e le 8 mila malattie rare** che, malgrado la loro scarsa diffusione, nel loro insieme costituiscono un problema sanitario importante e numericamente rilevante coinvolgendo **300 milioni** di persone in tutto il mondo.

Secondo la **SINPIA – Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza**, **1 su 5 malati rari è un bambino**, con grandi differenze cliniche in relazione all'età di presentazione della malattia, che può manifestarsi in epoca prenatale, alla nascita, durante l'infanzia o in età più tardiva fino all'età adulta. Le malattie rare possono colpire molti organi o apparati, **quelle che coinvolgono il sistema nervoso rappresentano circa il 40% del totale**.

Numerosi bambini ed adolescenti affetti da malattie rare sono portatori di disabilità neurologiche, neuropsicologiche e psichiatriche, talune esito biologico della malattia, molte altre frutto dell'isolamento nei contesti di vita che sperimentano in funzione della gravità della loro malattia e delle sue caratteristiche.

*“Nei bambini con malattie rare, in particolare quelle che colpiscono il sistema nervoso – spiega la Prof.ssa **Elisa Fazzi**, Presidente della **SINPIA** e direttore della U.O. Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza ASST Spedali Civili e Università di Brescia - il neuropsichiatra infantile rappresenta spesso uno dei primi interlocutori nell'intero percorso diagnostico, terapeutico e riabilitativo. Egli può indirizzare bambini e famiglie verso centri di terzo livello (ospedali universitari o IRCCS) in cui equipe multiprofessionali, inclusi neuropsichiatri infantili, sono in grado di effettuare una accurata diagnosi etiologica e sempre di più, come avvenuto di recente per alcune malattie neuromuscolari, di proporre terapie personalizzate efficaci o trial terapeutici innovativi che modificano la storia naturale della malattia. In ogni caso il neuropsichiatra infantile rimane il referente per percorsi di valutazione e di riabilitazione, nonché di presa in carico, che queste malattie richiedono per tutta l'età evolutiva ed oltre in una prospettiva life-span. Molte di queste malattie – conclude - si presentano clinicamente con il quadro delle disabilità complesse che tanta parte hanno nel lavoro quotidiano dei neuropsichiatri infantili in particolare sul territorio”.*

L'origine delle malattie rare è genetica in 4 casi su 5, mentre nei restanti le cause sono multifattoriali dovute all'interazione tra fattori costituzionali-genetici e ambientali. Le malattie rare sono accomunate da diversi aspetti che includono: 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 una presa in carico neuropsichiatrica e riabilitativa 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 (NPI) dei servizi territoriali” dice infatti la dottoressa **Antonella Costantino**, Past President della SINPIA e Direttore dell'Unità Operativa di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza (UONPIA) della Fondazione IRCCS «Ca' Granda» Ospedale Maggiore Policlinico di Milano - *“è spesso il primo contatto specialistico di questi bambini e delle loro famiglie, in una fase molto preliminare della definizione diagnostica, quando ancora i sintomi possono essere aspecifici e non evocativi di una specifica malattia, e ha un ruolo ed una responsabilità cruciali nel tracciare il necessario percorso diagnostico all'interno di un network assistenziale che va dal territorio alle strutture diagnostiche di III livello ed ancora al territorio, restando l'interlocutore successivo per tutta l'età evolutiva, referente per gli aspetti riabilitativi e per l'integrazione scolastica”*.

*“Grazie alle Associazioni dei pazienti e dei familiari con molte delle quali i neuropsichiatri infantili collaborano attivamente - afferma il Prof. **Vincenzo Leuzzi**, componente del Consiglio Direttivo della SINPIA e direttore dell'Istituto di Neuropsichiatria infantile dell'Università “Sapienza” di Roma, esperto di malattie rare - ci sono state importanti campagne di sensibilizzazione, che hanno portato a investimenti significativi sulla ricerca e sulla formazione. Il grande sviluppo delle conoscenze e delle tecniche diagnostiche e l'importante attenzione alla diagnosi precoce e allo sviluppo di farmaci orfani permettono ora di curare un numero sempre maggiore di malattie rare e di garantire a chi ne è affetto una buona qualità di vita.” Nonostante i numerosi progressi, la ricerca scientifica va ulteriormente incentivata per comprendere i meccanismi alla base delle malattie rare e sviluppare nuovi approcci diagnostici e terapeutici come sostenuto dalla legge del 10 novembre 2021 n. 175 "Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani”*.

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 – Simone Spirito

Cell. 339 6293830

s.spirito@aimcommunication.eu