

Comunicato stampa

29 Febbraio 2024
Giornata Mondiale delle Malattie Rare

Malattie rare in età pediatrica, oltre il 40% coinvolge il sistema nervoso. I neuropsichiatri infantili in prima linea nella presa in carico e nel trattamento delle sindromi rare con disabilità complesse

- *In Italia, i malati rari sono circa 2 milioni e nel 70% dei casi si tratta di soggetti in età pediatrica*
- *Oltre il 40% delle malattie rare coinvolge il sistema nervoso centrale, periferico e il muscolo*
- *In Italia, la neuropsichiatria infantile è all'avanguardia **nei percorsi di ricerca e sperimentazione di terapie innovative in alcune malattie rare con disabilità complesse** nei centri di terzo livello o istituti di ricerca ove sono presenti reparti di neuropsichiatria infantile: dalla **sindrome di Angelman**, alle malattie neuromuscolari come la **Atrofia muscolare spinale (SMA)**, all'**Atassia Teleangectasia**, alla **sindrome di Aicardi-Goutières** per arrivare alla **Terapia genica per il deficit di AADC** (deficit di decarbossilasi degli L-aminoacidi aromatici) per citarne alcune*

Roma, 28 febbraio 2024 – Nel nostro Paese, secondo la rete Orphanet Italia, i malati rari sono **circa 2 milioni e nel 70% dei casi si tratta di soggetti in età pediatrica**. Numerosi bambini e adolescenti affetti da malattie rare sono **portatori di disabilità complesse** con ripercussione sugli **aspetti neurologici, neuropsicologici e psichiatrici e ricadute su tutte le funzioni adattive**, alcune come esito biologico della malattia, molte altre a causa dell'isolamento e delle difficoltà ambientali e sociali che sperimentano nei contesti di vita.

Le malattie rare, infatti, sono patologie complesse che possono colpire molti organi o apparati: **oltre il 40% di esse coinvolge il sistema nervoso centrale, periferico e il muscolo**, comportando quindi, sintomi che interferiscono con lo **sviluppo neuropsichico** del bambino determinando in molti casi una disabilità anche grave che coinvolge le funzioni motorie, cognitive, comunicative e sociali. Una **diagnosi precoce e un intervento tempestivo** possono cambiare in molti casi la storia naturale della malattia, diminuendo così in modo rilevante i costi emotivi, sociali ed economici per l'individuo, la famiglia e la società.

In occasione della **Giornata Mondiale delle Malattie Rare**, la **SINPIA, Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza**, sottolinea l'impegno della **neuropsichiatria infantile** nel nostro Paese e a livello internazionale, non solo **nella diagnosi e presa in carico dei bambini e delle famiglie nei servizi ospedalieri e territoriali**, ma anche come **punto di riferimento nei centri di eccellenza per le terapie più innovative**.

Il **neuropsichiatra infantile** rappresenta, infatti, uno dei primi interlocutori nell'intero percorso diagnostico, terapeutico e riabilitativo dei bambini affetti da malattia rara con disabilità complesse e ha un ruolo cruciale nel valorizzare il significato dei sintomi e tracciare il percorso diagnostico e, successivamente, terapeutico.

*“Molte delle malattie rare con esordio in età evolutiva - spiega **Elisa Fazzi, Presidente SINPIA e Direttore della U.O. Neuropsichiatria dell’Infanzia e dell’Adolescenza ASST Spedali Civili e Università di Brescia** – richiedono una presa in carico neuropsichiatrica e riabilitativa di lungo periodo e multidisciplinare. Questo perché si tratta di patologie che sono accomunate da diversi aspetti come la difficoltà per il bambino di ottenere una diagnosi appropriata e rapida, aspetto che spesso permette anche un adeguato counseling genetico per eventuali future gravidanze della coppia genitoriale; la rara disponibilità di cure risolutive; l'andamento della malattia spesso cronico-invalidante con conseguente carico individuale, familiare e sociale”.*

Negli anni più recenti molto si sta facendo per aumentare la sensibilità sul tema, **migliorare la tempestività della diagnosi, sviluppare la ricerca genetica e sui farmaci orfani, e avviare nuovi trial terapeutici**, attualmente in corso, che potrebbero delineare nuovi scenari di speranza in situazioni che fino a pochi anni fa non ne avevano. Nel tempo sarà possibile arrivare ad una **neuropsichiatria infantile di precisione**.

*“Il grande sviluppo delle conoscenze e delle tecniche diagnostiche - interviene **Simona Orcesi, professore associato di Neuropsichiatria Infantile presso l’Università di Pavia e membro del Consiglio Direttivo della SINPIA** - e l'importante attenzione alla diagnosi precoce e allo sviluppo di farmaci orfani permettono oggi di curare un numero sempre maggiore di malattie rare e di garantire a chi ne è affetto una buona qualità di vita”.*

*“Come per tutti i disturbi neuropsichici dell'età evolutiva – aggiunge **Vincenzo Leuzzi, già Direttore dell’Istituto di Neuropsichiatria infantile dell’Università “Sapienza” di Roma, esperto di malattie rare e membro SINPIA** - 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”.*

In Italia, la **neuropsichiatria infantile**, però, è all'avanguardia anche **nei percorsi di ricerca e sperimentazione di terapie innovative** in alcune malattie rare con disabilità complesse nei centri di terzo livello o istituti di ricerca in cui sono presenti servizi o reparti di neuropsichiatria infantile: dalla **sindrome di Angelman, alle malattie neuromuscolari come la Atrofia muscolare spinale (SMA), all’Atassia Teleangectasia, alla sindrome di Aicardi-Goutières per arrivare alla Terapia genica per il deficit di AADC (deficit di decarbossilasi degli L-aminoacidi aromatici)** per citarne solo alcune.

La neuropsichiatria infantile italiana svolge un ruolo attivissimo e centrale **nell’innovazione e nella ricerca sulle terapie delle malattie rare** con importanti collaborazioni e la partecipazione a **network di ricerca internazionali**.

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

AIM Communication

Francesca Rossini – Manuela Indraccolo

Cell. 347 8663183

m.indraccolo@aimcommunication.eu