



28 Febbraio, Giornata delle Malattie Rare

Sono circa 50.000 i bambini e ragazzi affetti da malattie rare che determinano disturbi neuropsichici

**Sono molto migliorate la diagnosi e le terapie farmacologiche,
ma è ancora molto critica la presa in carico e riabilitazione**

Milano, 27 Febbraio 2017 - Moltissimi i bambini colpiti da malattie rare, e moltissime le malattie rare che cominciano nell'infanzia e che determinano anche una compromissione neurologica e dello sviluppo neuropsichico, più o meno grave.

*"Rare sono le singole malattie, ma come ormai tutti sanno, nel loro complesso colpiscono un numero molto rilevante di pazienti. In Italia ci sarebbero dai 450.000 ai 600.000 malati rari, e di questi si stima che almeno 50.000 presentino disturbi neuropsichici e abbiano meno di 18 anni - afferma **Antonella Costantino**, Presidente della Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza (SINPIA) -. Il Neuropsichiatra Infantile (NPI) dei servizi territoriali 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."*

*"Negli ultimi anni - aggiunge il Prof. **Vincenzo Leuzzi**, componente del Consiglio Direttivo della SINPIA ed esperto di malattie rare -, il panorama delle malattie rare è cambiato in modo radicale. Grazie alle Associazioni dei pazienti e dei familiari, 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 gran numero di malattie rare e di garantire a chi ne è affetto una buona qualità di vita."*

Ministero e Regioni hanno varato nel 2014 il Piano Nazionale Malattie Rare (PNMR), strutturato una rete di centri di riferimento di terzo livello ben definita, introdotto screening neonatali, garantito diagnosi e cura nei LEA per tutte le malattie rare di uno specifico elenco e allargato recentissimamente l'elenco stesso con di più di 100 malattie che erano finora rimaste escluse.

I percorsi diagnostici, terapeutici ed assistenziali (PDTA) sono stati trattati approfonditamente nel PNMR. Gli obiettivi di una uniformità della diagnosi e di un intervento farmacologico mirato, più facilmente soggetti a monitoraggio da parte del Centro di coordinamento Nazionale (CNMR) e di quelli regionali, sono trattati in parallelo a quelli del trattamento e della presa in carico assistenziale che coinvolgono realtà operative complesse come quelle dei presidi, delle ASL e dei medici di assistenza primaria.

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

"In realtà però molto poco viene fatto per garantire la presa in carico e la riabilitazione di cui hanno bisogno e per rendere i LEA davvero esigibili - riprende Costantino -. 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."

Nel 2015, otto minori su cento hanno avuto almeno un contatto con le strutture territoriali di NPIA, con un aumento annuo di richieste pari a circa 7-8%: un trend costante, che negli ultimi 5 anni ha portato ad un aumento dell'utenza del 40-45%. Gli investimenti nei servizi di neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza sono invece pochissimi, e soprattutto molto disomogenei tra le diverse Regioni italiane.

Per ulteriori informazioni:

Ufficio Stampa SINPIA

Kibra Sebhat (Mob. 333 826 24 92)

Sergio Vicario (Mob. 348 98 95170)

Metafora – Via Catania, 8 – 20133 Milano - Tel. 02 4548 5095/6