

MEDICINA E RICERCA

S  
24

# Malattie rare, Sinpia: «Ricerca genetica e farmaci non bastano»

di Vincenzo Leuzzi\* e Antonella Costantino\*\*

La Giornata internazionale delle Malattie rare, appena celebrata, è stata l'occasione per una riflessione su un problema largamente sottovalutato ma di grande importanza, ovvero che molte delle malattie rare con esordio in età pediatrica hanno sintomi neurologici o interferiscono con lo sviluppo neuropsichico.

Moltissimo è stato fatto negli anni per 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.

Chi è affetto da una malattia rara con disturbi neuropsichici associati, infatti, richiede spesso una presa in carico multidisciplinare e una riabilitazione di lungo periodo, che coniughi istanze e interventi specialistici diversi, modulati sulla specificità ed evoluzione della malattia, sulla valorizzazione delle 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). 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 dell'infanzia e dell'adolescenza, percorso che non può che partire dai servizi territoriali, giungere alle strutture diagnostiche di III livello, e tornare nuovamente ai servizi territoriali.

In questo percorso, 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.

Sono necessari modelli di intervento evidence-based organizzati per linee di priorità ad intensità differenziata in relazione ai profili

di funzionamento e alle diverse fasi di sviluppo, con particolare attenzione ai primi anni di vita, all'età pre-adolescenziale, alle fasi di transizione, nonché agli interventi sul contesto di vita. Interventi che devono includere, oltre alle componenti mirate indispensabili (riabilitazione neuromotoria, riabilitazione cognitiva, psicoterapia ecc), il lavoro di rete e la trasmissione di competenze specialistiche ai contesti di vita.

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 le persone hanno bisogno e per rendere i Lea davvero esigibili. Dopo la diagnosi, i bambini con malattia rara e le loro famiglie tornano 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 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 assai 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 da Regione Veneto in conferenza Stato-Regioni il 18 febbraio scorso.

Nel frattempo, bambini e famiglie continuano a non ricevere parti essenziali dell'assistenza sanitaria di cui hanno bisogno.

*\*Coordinatore della Sezione di Neurologia della [SINPIA](#)*

*\*Presidente [SINPIA](#)*

© RIPRODUZIONE RISERVATA