



*Il 25% dei pazienti affetti da malattia rara nel nostro Paese attende da 5 a 30 anni per ricevere conferma di una diagnosi; 1 su 3 è costretto a spostarsi in un'altra Regione per ricevere quella esatta. La Società Italiana di Neurologia in prima linea nella ricerca, nell'assistenza e nella formazione*



Roma, 27 febbraio 2019 - Oltre il 50% delle malattie rare ha una componente neurologica, coinvolgendo nella loro sintomatologia il sistema nervoso centrale, quello periferico e il muscolo. La giornata del 28 febbraio come ogni anno, è dedicata all'informazione e alla sensibilizzazione sulle oltre 6.000 patologie definite orfane, poiché spesso prive di terapie e di un'adeguata organizzazione assistenziale.

“La Società Italiana di Neurologia - afferma il prof. Antonio Federico, Direttore della Clinica Neurologica di Siena - è in prima linea nella ricerca, nell'assistenza e nella formazione del settore delle malattie rare, un vero vaso di Pandora per la ricerca neuro scientifica. Sono molti i neurologi italiani impegnati a livello europeo partecipando attivamente alle attività delle ERN (European References Networks), quelle strutture cui fanno capo i migliori centri specialistici e che hanno come missione il miglioramento degli standard assistenziali e di ricerca, oltre lo sviluppo di linee guida diagnostiche e terapeutiche”.



Prof. Antonio Federico

All'interno dell'ERN Rare Neurologic Diseases sta partendo un importante progetto finanziato dalla Unione Europea sulle malattie neurologiche rare senza diagnosi, rivolto alla individuazione di nuovi geni di malattia, finora sconosciuti.

Nell'intero percorso diagnostico e terapeutico il neurologo rappresenta il primo interlocutore valido per tutte le malattie neurologiche rare. Inoltre, un numero enorme di queste patologie sono così rare da richiedere spesso un approccio multidisciplinare.

Per questo motivo, diventa sempre più importante condividere le informazioni, facendo networking tra tutti i centri specializzati, le istituzioni, i medici e i ricercatori, al fine di garantire al paziente un'organizzazione assistenziale efficiente e adeguate possibilità terapeutiche.

Il 25% dei pazienti rari nel nostro Paese attende da 5 a 30 anni per ricevere conferma di una diagnosi; 1 su 3 è costretto a spostarsi in un'altra Regione per ricevere quella esatta. Convivere con una patologia rara rappresenta ogni giorno una sfida ed è quindi fondamentale ricevere il sostegno della propria comunità scientifica, soprattutto nel difficile passaggio del paziente dall'età pediatrica a quella adulta che può provocare alcune lacune nella diagnosi della malattia.

La rivista internazionale *Neurological Sciences*, organo della SIN, diretta dal prof. Antonio Federico, anche coordinatore della Task Force della European Academy of Neurology, quest'anno partecipa alla Giornata Mondiale delle Malattie Rare con un editoriale del direttore che riporta i principali articoli pubblicati nel 2017, tra cui ben 18 sulle malattie neurologiche rare a conferma del forte interesse internazionale che si è creato attorno a queste patologie.

### **Cos'è la Giornata delle Malattie Rare?**

Istituita nel 2008 per volontà di EURORDIS, European Organisation for Rare Disease, l'organizzazione europea che raggruppa oltre 700 organizzazioni di malati di 60 paesi in rappresentanza di oltre 30 milioni di pazienti, la Giornata delle Malattie Rare è oggi un evento di caratura mondiale che coinvolge oltre 85 paesi nel mondo.

