



*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.



*Prof.ssa Elisa Fazzi*

“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.

