

28 FEBBRAIO: GIORNATA MONDIALE DELLE MALATTIE RARE

In Italia oltre 2 milioni di persone sono affette da malattie rare.

Oltre il 50% di queste patologie ha una componente neurologica.

Roma, 28 febbraio 2022. Giornata delle Malattie Rare: oltre il 50% 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 6000 patologie definite orfane, poiché spesso prive di terapie e di un'adeguata organizzazione assistenziale

“Anche questo anno in cui la Pandemia da COVID-19 ha continuato a colpire e stravolgere tutto il mondo – dichiara il **Prof. Michelangelo Mancuso, Professore di Neurologia presso l'Università di Pisa e Coordinatore del gruppo di studio della SIN Neurogenetica clinica e malattie rare** - I pazienti con malattie neurologiche rare si sono scontrati con le **difficoltà nell'ottenere una continuità assistenziale** anche se, rispetto alle prima ondata pandemica, **il SSN si è riorganizzato celermente** anche grazie alle nuove tecnologie digitali che hanno consentito, ad esempio, **l'attivazione delle televisite a distanza**”.

“In questo settore – prosegue il Prof. Mancuso - la **SIN ha contribuito in maniera sostanziale,** attraverso articoli scientifici pubblicati sulla rivista Neurological Sciences, organo della SIN, e proponendo alla comunità medica anche internazionale l'efficacia di **modelli di valutazione a distanza** tramite telehealth dei pazienti affetti da varie patologie neurologiche, un'esperienza che ora potrà essere sempre più sfruttata anche in tempi di pace pandemica anche ai fini di uno snellimento delle liste d'attesa. Tuttavia, per quanto il SSN abbia reagito prontamente all'emergenza sanitaria, il COVID-19 ancora **oggi impatta negativamente** sui percorsi clinici ma **soprattutto riabilitativi,** essenziali per limitare i danni di molte patologie e migliorare l'autosufficienza. Altro aspetto drammatico legato alle misure restrittive imposte dalla pandemia, con le inevitabili ripercussioni sulla vista sociale e lavorativa, è il **peggioramento degli aspetti psicologici di questi pazienti**”.

L'anno appena trascorso ha visto poi l'avvento dei vaccini contro SARS-CoV2, vaccini che si sono rivelati efficaci e sicuri anche nella stragrande maggioranza dei pazienti affetti da malattia rara, e sicuramente in tutti i pazienti con malattia neurologica rara. In questo ambito la SIN si è impegnata in campagna informative riguardanti la sicurezza della vaccinazione formulando numerosi documenti ad hoc su specifiche malattie rare e promuovendoli anche attraverso i canali social.

Nell'80% dei casi, le malattie rare sono di origine genetica, e in oltre la metà dei casi colpiscono il sistema nervoso centrale e/o periferico, isolato o in combinazione con altri organi. Pertanto, la Neurologia rappresenta una branca cruciale per la gestione diagnostica, terapeutica assistenziale nella maggior parte delle patologie rare.

“Il 25% dei pazienti rari nel nostro Paese attende da 5 a 30 anni per ricevere conferma di una diagnosi – commenta il **Prof. Alfredo Berardelli, Presidente della Società Italiana di Neurologia** - 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 senso di sconforto e smarrimento nei giovani pazienti e nelle loro famiglie. Un grosso passo in avanti per combattere le diseguaglianze legislative, geografiche e di percorsi assistenziali in Italia è stato di recente compiuto con l'approvazione nel novembre 2021 della legge nota come “Testo Unico sulle Malattie Rare”.

La legge, tesa a organizzare in maniera completa l'ambito delle malattie rare, ha numerose finalità: garantire sull'intero territorio nazionale l'uniformità della presa in carico, dalla diagnosi alla presa in carico terapeutica e assistenziale; disciplinare gli interventi dedicati al sostegno della ricerca, sia sulle malattie rare sia sui farmaci orfani; creare un fondo di solidarietà dedicato al finanziamento delle misure di sostegno; garantire un tempestivo aggiornamento dei LEA per costante aggiornamento della lista

In era COVID il paziente con malattia rara è da considerarsi ancora di più paziente fragile.

Prendendo a prestito la nota denominazione data ai bambini con epidermolisi bollosa, la rara malattia genetica che rende la cute fragile come le ali di una farfalla, questi pazienti sono in un certo senso pazienti farfalla. Chi soffre di una malattia rara può aver problemi anche nell'applicazione di semplici misure di prevenzione come le quarantene, il distanziamento sociale o la stessa mascherina, perché queste situazioni possono creare problemi talora insormontabili a causa della malattia rara di cui sono portatori con pesanti ricadute anche economiche sulle famiglie che spesso usufruiscono di amministratori di sostegno, una misura cucita sulla persona fragile per occuparsene a tutto tondo: un avvocato o più spesso un familiare (moglie, figli, marito) che possa meglio comprendere le sue esigenze affrontando anche la delicatissima questione del suo benessere emotivo.

La Società Italiana di Neurologia, con il suo gruppo di Studio Neurogenetica Clinica e Malattie Rare rappresenta un importante punto di riferimento a livello nazionale anche nelle sfide correlate al COVID-19. Molti neurologi italiani hanno poi una attiva presenza all'interno delle varie Reti Europee di Eccellenza per le Malattie Neurologiche Rare (demenze fronto-temporali, atassie e paraparesi



spastiche, coree, parkinsonismi rari, leucodistrofie), per le Malattie Neuromuscolari Rare e per le Epilessie Rare. A livello delle reti ERN, il Prof Mancuso ha ruolo di Coordinatore del gruppo sulle malattie mitocondriali, gruppo rappresentativo di 5 diversi ERN (ERN-NMD, ERN-RND, MetabERN, EPiCare, ERN-EYE).

Ufficio stampa
GAS Communication
Rita Cicchetti
Tel. 3494246236
r.cicchetti@aimcommunication.eu