

29 FEBBRAIO 2024 - RARE DISEASE DAY

MALATTIE RARE E DISTURBI DEL NEUROSVILUPPO

A livello europeo le malattie vengono definite rare se hanno una prevalenza inferiore a 5 casi ogni 10.000 persone.

Le persone con malattie rare possono essere poche per ogni singola patologia, ma si stima che nel mondo ci siano oltre 300.000.000 di persone con malattie rare di cui circa 30.000.000 in Europa; infatti, oggi sono conosciute tra le 6.000 e le 8.000 (10.000) malattie rare, e il numero è in crescita, ascrivibili a cause genetiche nel 72% dei casi e nel 20% a cause ambientali, infettive, allergiche o tumori rari. Il 70% insorge in età pediatrica, anche quando non ha origine genetica.

In Italia il numero di persone con malattia rara è di oltre 2.000.000 di cui il 20% ha meno di 18 anni, ed ogni anno sono circa 19.000 i nuovi casi segnalati dalle oltre 200 strutture sanitarie diffuse in tutta la penisola.

La sintomatologia e le manifestazioni variano molto da persona a persona, la diagnosi è molto difficile, il tempo medio per pervenirvi, infatti, supera in genere i 4 anni, anche i 7, in alcuni casi molto di più o, purtroppo, si resta senza diagnosi. L'andamento è cronico, ingravescente e spesso invalidante.

Dall'analisi dei dati dei Registri Regionali, Interregionali e Nazionali si evidenzia che ben oltre il 50% delle Malattie Rare sono ad esordio precoce ed interferiscono, in maniera significativa, con il neurosviluppo.

La correlazione Malattia Rara/Disturbo del Neurosviluppo pone le persone interessate in situazioni e criticità che si sommano o, peggio si moltiplicano, con un enorme impatto sulla Qualità della Vita della persona stessa, della famiglia tutta. Si deve tenere conto che si tratta di condizioni ad alta complessità che necessitano di un intervento globale coordinato e continuativo tenendo sempre in debito conto: il decorso cronico, la singolarità dei bisogni di ciascuna persona, la difficoltà di ottenere una diagnosi tempestiva, l'eterogeneità e difformità dell'approccio e dell'accesso alla diagnosi stessa, la mancanza di cura viste le difficoltà di sviluppo di ricerca nel settore, i pesantissimi costi assistenziali spesso insostenibili, l'accesso al trattamento ed in genere ai servizi sanitari, socio-sanitari e sociali nei vari territori di appartenenza per la presa in carico, l'inappropriatezza degli strumenti di accertamento della condizione di disabilità, la limitazione della partecipazione alle diverse attività della vita e i problemi legati all'inclusione in genere, e scolastica e lavorativa in particolare.

Nel dettaglio, sappiamo che 8 su 10 di queste persone soffrono pertanto di una grave compromissione della qualità della vita, che ha reso evidente quanto importante sia la rapida intercettazione della Malattia Rara e del Disturbo ad essa connesso, un rapido, semplice, omogeneo ed equo accesso alle cure e a tutti gli altri sostegni, e, per questo fine, quanto sia necessaria l'integrazione tra assistenza sanitaria e assistenza sociale, anzi indispensabile.

IL PIANO NAZIONALE PER LE MALATTIE RARE 2023-2026

Il 2023 ha visto l'approvazione e l'emanazione del Piano Nazionale per le Malattie Rare 2023-2026 che rappresenta un importante traguardo ed individua gli obiettivi strategici.

Si tratta di uno strumento di programmazione e pianificazione centrale la cui finalità è quella di garantire maggiore omogeneità nella tutela della salute delle persone e di migliorare la qualità dell'assistenza tenuto conto dell'evoluzione scientifica.

Il Piano prende in considerazione in modo concreto misure importanti rappresenta una cornice comune degli obiettivi istituzionali da implementare nel prossimo triennio, delineando le principali linee di azione delle aree considerate rilevanti ed è strutturato in capitoli che includono azioni specifiche (**prevenzione primaria, diagnosi, trattamenti farmacologici, trattamenti non farmacologici, percorsi assistenziali**) e capitoli che includono azioni che contribuiscono trasversalmente a integrare tutti gli ambiti principali **formazione, informazione, registri e monitoraggio della rete nazionale delle malattie rare, ricerca**. Tutti hanno una struttura che include i seguenti elementi: *Premessa; Obiettivi; Azioni; Strumenti; Indicatori*.

Sono in particolare considerati fra i molti argomenti: il rispetto dell'appropriatezza nei percorsi diagnostici, insieme con la più moderna diagnostica biochimica e d'immagine e l'aggiornamento delle procedure operative; la tempestività della diagnosi e dell'accesso ai farmaci; la rete tra setting assistenziali, l'accompagnamento delle famiglie, l'attenzione ai problemi e ai bisogni di ogni persona, la garanzia della migliore qualità di vita possibile in funzione delle condizioni cliniche, la maggior inclusione e ruolo sociale possibile e le maggiori opportunità di realizzazione nella dimensione educativa, lavorativa e di vita sociale e l'assicurare l'accompagnamento e il supporto psicologico alla persona con malattia rara e alla sua famiglia verso l'acquisizione di un ruolo consapevole e partecipativo nella gestione della propria salute e nelle scelte della propria vita; l'accompagnare la transizione delle cure dall'età pediatrica all'età adulta; l'alleanza Associazioni - Istituzioni, formazione e aggiornamento dei vari attori.

MALATTIE RARE: L'IMPEGNO DI ANFFAS

Con riferimento al documento "**Malattie rare, disabilità intellettive e disturbi del neurosviluppo: Anffas in prima linea**", pubblicato da Anffas in occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare del 28 febbraio 2023, appare evidente la volontà di **un cambio di paradigma** che conduca verso una nuova visione del tema non solo dal punto

di osservazione sanitario ma anche finalmente bio-psico-sociale, come auspicato da Anffas.

Una visione olistica, quindi, che richiede a questo punto il massimo impegno soprattutto per la risoluzione delle problematiche più cogenti da parte di tutti gli attori che debbono lavorare sinergicamente.

Equità e sostenibilità sono gli imperativi, unitamente alla correzione di problematiche relative all'eterogeneità di approccio, all'incanalamento immediato verso percorsi di diagnosi, alla cura - ove possibile - e alla presa in carico da parte dei servizi sanitari, sociali e socio-sanitari, alla correzione delle difformità di percorsi e modelli di presa in carico, al porre in essere modalità di screening genomico univoco, all'incremento dell'assistenza domiciliare, ad un'azione volta a correggere tutti i fattori che portano alle esigenze di mobilità sanitaria, ad una cura particolare per la sostenibilità, nonché all'appoggio e all'accompagnamento alle famiglie, che la stessa Anffas rappresenta.

In tale contesto, Anffas ha recentemente attivato un **Gruppo di Lavoro sui temi delle Disabilità Intellettive e Disturbi del Neurosviluppo** che, avendo uno specifico focus anche sulle disabilità derivanti da malattie rare e legate all'età anziana, porrà la sua attenzione e approfondirà il tema non solo mediante la segnalazione di problemi sui territori, ma anche e soprattutto attraverso il monitoraggio delle buone prassi e dei Centri di Eccellenza, esterni ed interni alla Rete Anffas. Ciò, quindi, anche seguendo l'andamento dell'attuazione del suddetto Piano.

SITOGRAFIA

- www.salute.gov.it
- www.iss.it
- www.osservatoriomalattieare.it
- www.orphanet.it
- www.telethon.it
- www.uniamo.it
- www.superando.it
- www.quotidianosanita.it

Documento a cura
del Coordinamento del **Gruppo di Lavoro di Anffas Nazionale**
sul tema delle **Disabilità Intellettive e dei Disturbi del Neurosviluppo**
nazionale@anffas.net

Roma, 28 febbraio 2024