

29 FEBBRAIO: GIORNATA MONDIALE DELLE MALATTIE RARE

La Società Italiana di Neurologia in prima linea: oltre il 50% di queste patologie ha una componente neurologia

Roma, 28 febbraio 2020. La Società Italiana di Neurologia in prima linea in occasione della Giornata delle Malattie Rare che si celebra **domani 29 febbraio**. Ben oltre **il 50% di queste patologie** ha, infatti, una **componente neurologica** e coinvolge nella loro sintomatologia il sistema nervoso centrale, quello periferico e il muscolo. Sono oltre 6000 le patologie rare, definite orfane poiché spesso prive di terapie e di un'adeguata organizzazione assistenziale.

“Il Gruppo di Studio SIN di Neurogenetica Clinica e Malattie Rare - afferma il **Prof. Antonio Federico**, già Direttore della Clinica Neurologica di Siena e professore emerito presso di questa università - ha recentemente pubblicato su Neurological Science un articolo **su un sondaggio relativo alla conoscenza** dei neurologi italiani nell'ambito delle **malattie rare**, con il risultato che **ancora molto lavoro è necessario** per rendere tali malattie meno “orfane”. Basti pensare che **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”.

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.

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. Tale numero si è arricchito di nuove entrate nel 2020 .

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

La rivista internazionale Neurological Sciences, organo della SIN, diretta dal prof. Antonio Federico, anche coordinatore della Task Force della European Academy of Neurology, anche quest'anno partecipa alla Giornata Mondiale delle Malattie Rare con un editoriale del direttore che riporta i principali articoli pubblicati nel 2019 (oltre 60 su 440 articoli pubblicati). <https://rdcu.be/b1KH4>

Il prof. Federico, inoltre, sia a livello nazionale che a livello europeo sta stimolando l'organizzazione di piani fisioterapeutici personalizzati nell'ambito delle diverse forme di malattie neurologiche rare, individuando nella riabilitazione cronica un importante supporto per rallentare la evoluzione della malattia, insieme alle importanti conquiste di nuove terapie che interferiscono direttamente sulla loro patogenesi.

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.