

## **MALATTIE RARE, DISABILITÀ INTELLETTIVE E DISTURBI DEL NEUROSVILUPPO: ANFFAS IN PRIMA LINEA**

Spesso, quando si sente parlare di Malattie Rare si pensa che tale condizione riguardi solo aspetti prettamente sanitari e/o farmacologici, piuttosto che attività di ricerca scientifica, appunto per trovare nuove cure o semplicemente per effettuare una diagnosi. Attorno a questa visione, negli anni, è nato ed è fiorito un importante e variegato mondo associativo, anche per impulso di singoli ricercatori o di strutture o reparti ospedalieri, che sentivano l'esigenza di appoggiarsi e di essere appoggiati, nelle loro attività, dalle persone con malattie rare e dei loro familiari, per attività di ricerca fondi e/o di sensibilizzazione. Movimento questo che, anche grazie alla scelta di federarsi ed unirsi a livello nazionale, ha certamente contribuito, in modo significativo, a far sì che si sviluppasse, sotto l'egida e la regia dell'ISS, una rete nazionale delle malattie rare.

Rete finalmente in grado di dare alcune importanti risposte e conseguire anche importanti successi nel mondo della ricerca, della diagnosi e della cura. Tale sistema rimane a tutt'oggi fortemente ancorato al concetto di "malattia" e, giustamente, alla connessa ricerca di una cura che, in molti casi, è non solo auspicabile ma anche, sempre più, concreta realtà, anche se ancora limitata a poche patologie. Ma non tutti sanno che una grande maggioranza di patologie che determinano Disabilità Intellettiva e Disturbi del Neurosviluppo e, quindi, quelle rappresentate da Anffas, sono ascrivibili alla grande famiglia delle Malattie Rare (MR).

Questa famiglia di Malattie Rare, non certamente minoritaria, si differenzia dalle altre in quanto alla condizione di malattia si associa la condizione di disabilità e, *raramente*, si tratta di condizioni "curabili".

In definitiva le Disabilità Intellettive ed i Disturbi del Neurosviluppo (DNS) e le Malattie Rare (MR) condividono sostanzialmente alcune situazioni e criticità comuni, per esempio:

- stress genitoriale e familiare
- difficoltà ad ottenere una diagnosi in tempi brevi
- mancanza di cura (solo il 6% delle MR è curabile)
- decorso cronico
- focus sulla ricerca di base e applicata
- disomogeneità territoriali nell'accesso e qualità dei servizi sanitari, socio-sanitari e sociali
- limitazione della partecipazione
- inappropriately degli strumenti di accertamento della condizione di disabilità
- costi assistenziali non sostenibili dalla famiglia
- ricadute sulla qualità della vita

Via Latina, 20 – 00179 Roma  
[www.anffas.net](http://www.anffas.net) - [nazionale@anffas.net](mailto:nazionale@anffas.net) - [nazionale@pec.anffas.net](mailto:nazionale@pec.anffas.net)  
Tel. 06.3611524 / 06.3212391 – Cell. 3440236482 – Fax. 06.3212383

Mentre, entrando più nello specifico della più ampia accezione del concetto di Disabilità Intellettive e del Neurosviluppo, a tali criticità occorre aggiungere anche tutto ciò che, oltre alle condizioni di salute, inerisce, per la persona con disabilità con malattia rara e la sua famiglia, ciò che concerne le restrizioni nella partecipazione sociale. Restrizioni che, in assenza di adeguati sostegni, determinano che, la condizione di disabilità associata alla condizione di malattia rara, faccia registrare una serie di barriere, di varia natura, che incidono, in maniera altrettanto significativa se non addirittura in modo ancor più pesante, nella vita delle persone con disabilità derivanti da malattie rare.

In effetti, è proprio questa l'area in cui maggiormente e principalmente si concentrano le attività associative di Anffas, anche in termini di servizi, ai vari livelli. Attività e servizi che vedono coinvolte quotidianamente oltre 30.000 persone con disabilità di cui, una gran parte, con disabilità intellettive e disturbi del neurosviluppo derivanti, appunto, da malattie rare.

Sono, infatti, definite "Rare" le malattie con una prevalenza nella popolazione inferiore a 5 individui su 10.000 (1 caso su 2000). Quindi il termine "Rare" va inteso nell'accezione che, magari, alcune singole "patologie" riguardano un numero limitato o limitatissimo di persone, altre un numero maggiore ma, nel loro complesso, le persone con malattie rare non sono per nulla "poche". Si pensi, infatti, che nel nostro paese, il numero di persone con malattia rara (PcMR) è stimato tra 2,1 e 3,5 milioni. L'80% di queste sono di origine genetica, il restante 20% è dovuto a condizioni multifattoriali, (suscettibilità individuale, fattori ambientali o interazione tra fattori genetici e ambientali).

Il 70% di tutte le MR insorge in età pediatrica anche quando la malattia non ha origine genetica.

L'analisi dei dati dei Registri Regionali, Interregionali e Nazionali delle Malattie Rare evidenzia che ben oltre il 50% delle malattie rare (circa 2 milioni di persone) ad esordio precoce interferiscono, in maniera significativa, sul normale sviluppo neuropsichico.

*Nota bene: i dati sono riferiti ad alcune delle patologie elencate tra le "Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche" e le "Malattie del sistema nervoso centrale e periferico" - Allegato 7 del DPCM 12.01.2017.*

È opportuno precisare anche che vi sono, comunque, differenze significative tra le Malattie Rare e i Disturbi del Neurosviluppo: non tutte le malattie rare interessano il sistema nervoso centrale (SNC), non tutte le malattie del SNC sono rare.

Mentre le Malattie Rare che interessano il SNC (ad es. Sindrome dell'X Fragile, sindrome di Rett, sindrome di Angelman, sindrome di Williams, sindrome di Prader-Willi, sindrome di Phelan-McDermid, sindrome di Smith-Magenis) presentano, in genere, segni e sintomi peculiari della malattia specifica, i disturbi del Neurosviluppo spesso presentano sintomi che si sovrappongono ad altre condizioni neurologiche (comorbidità).

L'identificazione di mutazioni genetiche che sottendono le Malattie Rare che presentano menomazioni delle funzioni mentali e/o limitazioni della comunicazione e/o restrizioni della partecipazione è importantissima per la comprensione dei Disturbi del Neurosviluppo, così come lo è la ricerca di nuove terapie.

Chiariti tali aspetti, è fuor di dubbio il fatto che permangono una serie di criticità, comuni a tutti, che hanno una elevata rilevanza nella vita delle persone con Malattia Rara e dei loro Familiari. La prima criticità è data dal fatto che la diagnosi di Malattia Rara è sicuramente complessa ma ancor oggi troppo tardiva (ciò non sempre è giustificato o giustificabile solo a motivo dell'addotta complessità un tempo medio di diagnosi di ben 4 anni quando è arcinoto che l'intervento tempestivo, specie se avviato nei primi 1000 giorni di vita, è di essenziale importanza). Inoltre si pensi che si stima che oltre 100.000 PcMR restano prive di diagnosi e che la percentuale sale al 40-50%, se si considerano solo le Persone con Malattia Rara e Disturbo del Neurosviluppo. Questi ultimi, che comprendono disabilità intellettiva, disturbi della comunicazione, disturbo dello spettro autistico, disturbo da deficit di attenzione/iperattività, disturbo specifico dell'apprendimento e disturbi del movimento, sono accumulati da alcune caratteristiche:

- si manifestano nelle prime fasi dello sviluppo, spesso prima che il bambino inizi la scuola primaria

- sono caratterizzati da deficit significativi del funzionamento personale, sociale, scolastico e lavorativo
- persistono per tutta la vita con livelli di funzionamento variabili che giungono fino alla compromissione globale delle abilità sociali e intellettive

Il ritardo nelle diagnosi o, peggio, l'assenza, finiscono con il determinare tutta una serie di effetti negativi che, a cascata, si ripercuotono, in modo deflagrante, non solo nella vita delle stesse persone e dei loro familiari ma anche su costi e appropriatezza assistenziale.

Allo stesso tempo occorre avere ben chiaro che l'assenza di cura e di prospettive di guarigione non deve mai significare che lo stato di salute o la qualità di vita di una PcMR e DNS non possa giovare, in maniera significativa, di tutta una serie di ulteriori e necessari sostegni che, oltre a quelli legati alla condizione di salute, riguardino, in un approccio olistico, la persona stessa in tutta la sua interezza. Occorre, pertanto, essere sempre in grado di pianificare, programmare ed erogare interventi sanitari (diagnosi, terapia e ricerca) e sostegni alla persona (sviluppo delle capacità adattive) implementati in contesti sociali resi facilitanti (supporto familiare, empowerment comunitario e diritti accessibili), in modo da garantire la migliore qualità di vita ed una vita di qualità, sempre nella misura massima possibile, nella situazione data. Ed è dimostrato e dimostrabile che è proprio l'approccio olistico che consente anche di migliorare il decorso clinico e l'aspettativa di vita, l'autonomia e il funzionamento, il benessere e la qualità di vita della persona e della famiglia, anche in presenza di una malattia rara o di una disabilità complessa.

Il progetto individuale di vita personalizzato e partecipato, si conferma, al tal fine, il primario strumento capace di perseguire tale prospettiva. Prospettiva che dopo oltre 20 anni dall'emanazione della legge 328 del 2000 che all'art. 14 sanciva, in modo lungimirante, tale diritto, oggi viene ulteriormente sancito, ampliato e dettagliato dalla legge delega sulla disabilità 227/2021 e di cui si attendono gli auspicati decreti attuativi.

Ma è fuor di dubbio che, nelle more, le difficoltà che le persone e le famiglie devono risolvere giorno dopo giorno, generalmente, non trovano supporti efficienti e appropriati nelle reti di prossimità formali e informali. Ed è il nucleo familiare (spesso la madre) ad essere costretta a supplire alla carenza dei servizi e dei sostegni. Famiglia che di fronte a sfide inedite e complesse ed un enorme carico emotivo e materiale, anche dal punto di vista economico, ben presto si trova a dover fronteggiare situazioni di enorme stress che da un lato portano alla rapida e consistente riduzione di risorse ed energie e diminuzione del reddito familiare ma dall'altra a drammatiche conseguenze nella vita personale e familiare, spesso con fenomeni di progressiva disgregazione del contesto familiare ed isolamento ed esclusione sociale.

L'auspicio è che il Piano Nazionale per le Malattie Rare 2023 – 2025 acceleri l'attuazione del piano diagnostico terapeutico assistenziale personalizzato (PDTAP) per tutte le PcMR ed elaborato dai Centri di riferimento come previsto dalla Legge 175/2021, ma che questo sia visto come un piano specifico di sostegni e come un "di cui" del più ampio progetto individuale di vita personalizzato e partecipato.

Infatti il PDTAP è, certamente, uno strumento utile per garantire l'assistenza sanitaria ma non è sufficiente a promuovere il benessere della PcMR e DNS. Il PDTAP, comprensivo dei trattamenti e dei monitoraggi di cui la persona con malattia rara necessita. Lo stesso, inoltre, non fornisce le dovute garanzie anche di un percorso strutturato nella transizione dall'età pediatrica all'età adulta o tra le varie fasi della vita ed i diversi contesti. Si tratta, infatti di un protocollo sostanzialmente sanitario che declina e applica evidenze scientifiche. Il contributo della persona beneficiaria alla sua elaborazione è molto scarso. Il PDTAP, pertanto, è assolutamente indispensabile per le finalità descritte ma, certamente, non è sufficiente a sostenere la PcMR a superare gli ostacoli che quotidianamente deve affrontare in tutti i contesti di vita.

Motivo per cui, come detto, le prestazioni previste dal PDTAP devono essere integrate e devono essere parte di un progetto di vita individuale, personalizzato e partecipato (PVIPP). Volto, come previsto dalla Legge delega al Governo in materia di disabilità, a realizzare gli obiettivi della PcMR e DNS secondo i suoi desideri, le sue aspettative e le sue scelte, perseguendone in modo olistico e dinamico il miglioramento dello stato di

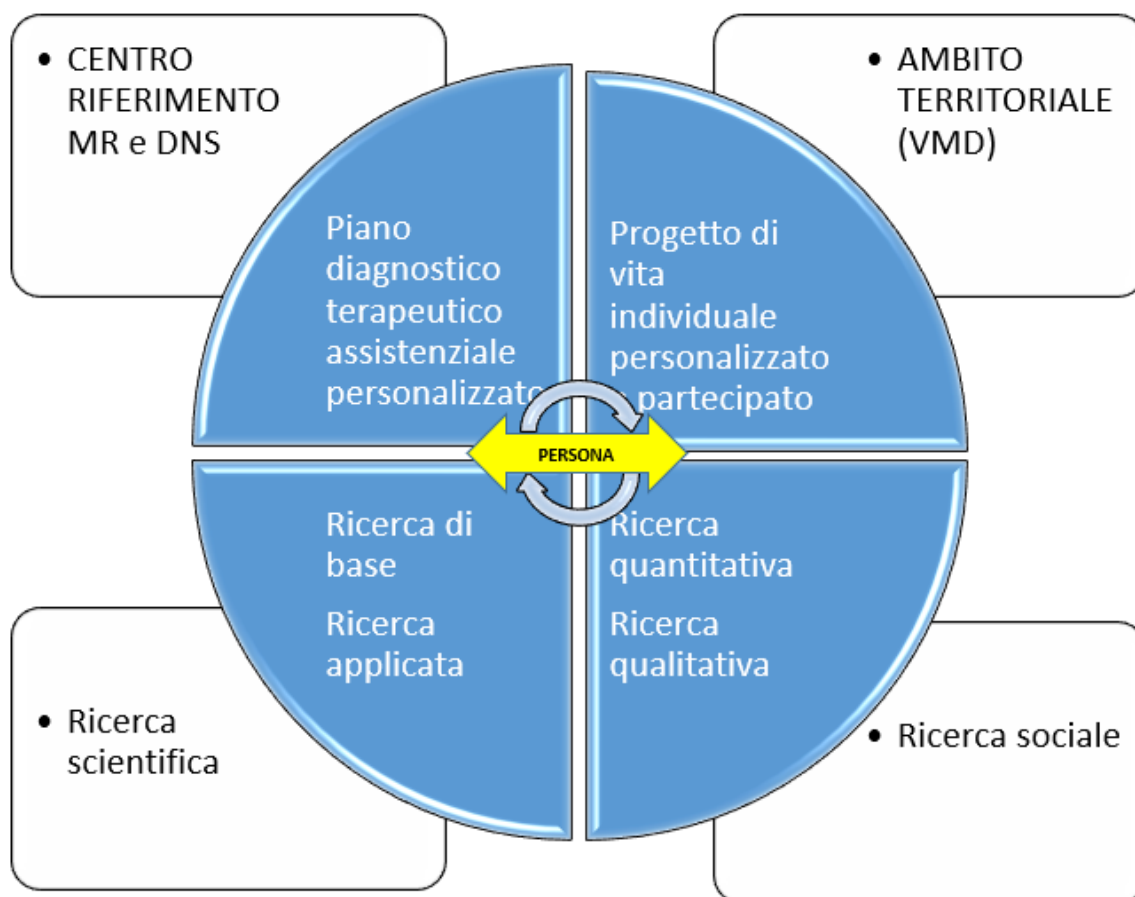
salute unitamente alla sua qualità di vita sia a livello personale che in ambito, economico, familiare, educativo, lavorativo e sociale.

Il PVIPP si deve, quindi, basare sull'idea che ogni PcMR è unica e che esprime esigenze e obiettivi specifici che devono essere valorizzati sia nel processo di cura che di sostegno alla partecipazione e all'inclusione sociale, concetti questi alla base del nuovo modello biopsicosociale della disabilità.

**Al riguardo è presente di seguito – oltre ai riferimenti normativi, bibliografici e sitografici - uno schema grafico esplicativo dell'approccio biopsicosociale alle malattie rare con disabilità intellettiva e disturbi del neurosviluppo che sintetizza quanto spiegato sopra.**

Su tali due ambiti sanitario e sociale e sulla loro piena integrazione si deve concentrare, quindi, l'impegno dell'intero movimento di rappresentanza che, sempre più unito e compatto, deve operare per garantire una forte accelerazione delle politiche che riguardano le vite delle persone con malattie rare e dei loro familiari, (per quanto concerne Anffas per tutte le persone con disabilità intellettive e del neurosviluppo derivanti da malattie rare) con l'auspicio che questa giornata possa concorrere anche a perseguire tale importante obiettivo.

### **APPROCCIO BIOPSIKO SOCIALE ALLE MALATTIE RARE con DISABILITÀ INTELLETTIVA E DISTURBI del NEUROSVILUPPO**



## **NORMATIVA**

- DECRETO 18 maggio 2001, n. 279 - Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124
- [https://www.salute.gov.it/imgs/C\\_17\\_pubblicazioni\\_2153\\_allegato.pdf](https://www.salute.gov.it/imgs/C_17_pubblicazioni_2153_allegato.pdf)
- Legge 19 agosto 2016, n. 167 - Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie
- DECRETO 13 ottobre 2016 - Disposizioni per l'avvio dello screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie
- DPCM 12 gennaio 2017 - Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502. Allegato 7 Elenco malattie rare esentate dalla partecipazione al costo
- Legge 10 novembre 2021, n. 175 - Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani
- Legge 22 dicembre 2021, n. 227 Delega al Governo in materia di disabilità

## **SITOGRAFIA**

- <https://www.malattierare.gov.it/malattie/ricerca>
- [https://www.salute.gov.it/imgs/C\\_17\\_pubblicazioni\\_2153\\_allegato.pdf](https://www.salute.gov.it/imgs/C_17_pubblicazioni_2153_allegato.pdf) (Piano Nazionale Malattie Rare 2013-16)
- <https://www.iss.it/malattie-rare>
- <https://www.orphadata.com/>
- <https://www.osservatoriomalattierare.it/>
- <https://uniamo.org/>
- [https://www.redattoresociale.it/article/notiziario/malati\\_rari\\_il\\_italia\\_il\\_70\\_e\\_under\\_18\\_singoli\\_a\\_il\\_40\\_delle\\_malattie\\_coinvolge\\_il\\_sistema\\_nervoso\\_#](https://www.redattoresociale.it/article/notiziario/malati_rari_il_italia_il_70_e_under_18_singoli_a_il_40_delle_malattie_coinvolge_il_sistema_nervoso_#)

## **BIBLIOGRAFIA**

- Èupolis Lombardia - Malattie rare: rilevazione dei bisogni assistenziali e definizione di misure a sostegno. Rapporto finale, Aprile 2014
- I Quaderni di Orphanet - Prevalenza e incidenza delle malattie rare: Dati bibliografici. Numero 1, Gennaio 2022 – n. 1 e n. 2
- UNIAMO – Monito Rare. Ottavo rapporto sulla condizione delle persone con malattia rara in Italia, 2022