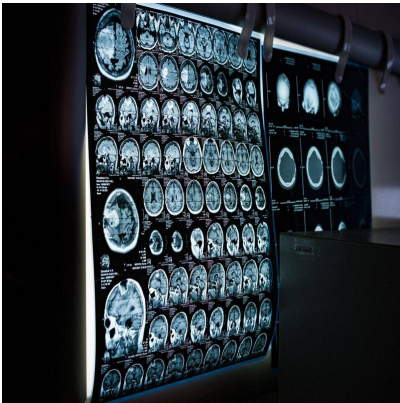




Giornata mondiale delle malattie rare, Sin rafforza impegno per patologie neurologiche

Descrizione

(Adnkronos) In occasione della Giornata mondiale delle malattie rare 2026, che si celebra il 28 febbraio, la Società italiana di neurologia (Sin) rinnova il proprio impegno nel promuovere attenzione, consapevolezza e azioni concrete per i pazienti affetti da malattie neurologiche rare, un ambito che rappresenta una delle aree più complesse e in continua evoluzione. Queste patologie informa la società scientifica in una nota comprendono centinaia di condizioni differenti, spesso di origine genetica, che possono manifestarsi in età pediatrica o adulta e che sono frequentemente caratterizzate da un decorso progressivo e da un importante impatto funzionale. Nel loro insieme, queste patologie interessano un numero rilevante di persone e pongono sfide significative non solo sul piano clinico ma anche organizzativo, sociale ed economico, coinvolgendo l'intero sistema sanitario.

Nonostante i progressi della ricerca scientifica e delle tecnologie diagnostiche, persistono ancora significativi ritardi nella diagnosi, percorsi assistenziali frammentati e disuguaglianze territoriali nell'accesso ai centri di riferimento e alle cure, con rilevanti ripercussioni sulla qualità della vita delle persone e delle loro famiglie. La Giornata mondiale delle malattie rare è un momento cruciale per riaffermare che queste patologie non devono rimanere ai margini dell'attenzione sanitaria e istituzionale afferma Mario Zappia presidente Sin. Le malattie neurologiche rare interrogano profondamente la neurologia contemporanea, chiamandoci a ripensare i modelli di diagnosi, presa in carico e continuità assistenziale. Come Sin, siamo impegnati a promuovere una neurologia capace di riconoscere precocemente queste condizioni, accompagnare i pazienti lungo tutto il percorso di malattia e sostenere la ricerca clinica e traslazionale come strumento concreto di cambiamento.

Un elemento centrale per migliorare la gestione delle malattie neurologiche rare secondo gli esperti è rappresentato dalla standardizzazione dei percorsi diagnostico-terapeutici, attraverso raccomandazioni condivise, algoritmi clinici e strumenti operativi che possano supportare il neurologo nella pratica quotidiana, anche al di fuori dei centri altamente specialistici. Le malattie neurologiche rare, in particolare quelle di origine genetica, richiedono competenze specialistiche ma anche un approccio strutturato e condiviso sottolinea Massimiliano Filosto, coordinatore del Gruppo di studio Sin di Neurogenetica clinica e malattie rare. Il lavoro del Gruppo di studio è orientato alla

definizione di best practices, allo sviluppo di algoritmi diagnostici e gestionali e alla formazione dei neurologi. Ridurre il ritardo diagnostico significa oggi offrire ai pazienti un accesso più tempestivo alle cure.

Negli ultimi anni, il panorama delle malattie neurologiche rare è stato profondamente trasformato dalla disponibilità di terapie innovative che stanno cambiando in modo concreto la storia naturale di alcune patologie. Tra queste rientrano, a titolo di esempio, le terapie enzimatiche sostitutive, le terapie di riduzione del substrato, gli oligonucleotidi antisenso, le terapie geniche e altre strategie avanzate attualmente in sviluppo clinico. Questi approcci terapeutici, già disponibili o in fase avanzata di sperimentazione per diverse condizioni neurologiche rare, illustrano i neurologi che rendono ancora più urgente una diagnosi tempestiva e una corretta stratificazione clinica dei pazienti. In molti casi, infatti, l'efficacia delle terapie è strettamente legata alla precocità dell'intervento e alla preservazione delle funzioni neurologiche residue.

L'innovazione terapeutica sta aprendo scenari impensabili fino a pochi anni fa per molte malattie neurologiche rare: evidenzia Filosto. Perché queste opportunità possano tradursi in benefici reali, è fondamentale che i pazienti vengano intercettati precocemente e indirizzati in percorsi strutturati e competenti. In questo contesto, la collaborazione con le associazioni di pazienti assume un valore certamente centrale. Le terapie innovative rappresentano una grande speranza, ma anche una sfida per la sostenibilità del sistema sanitario, osserva Annalisa Scopinaro, presidente di Uniamo, Federazione italiana malattie rare. È essenziale garantire equità di accesso, informazione corretta e continuità di cura. Il dialogo con la Sin e con la comunità scientifica è fondamentale per assicurare che i progressi della ricerca si traducano in diritti concreti e in una migliore qualità della vita per tutte le persone con malattia rara.

A tale proposito la Sin ribadisce il proprio impegno per: promuovere formazione e aggiornamento continuo sulle malattie neurologiche rare; sostenere progetti di consensus, linee di indirizzo clinico e algoritmi condivisi; favorire il lavoro in rete tra centri specialistici, territorio e istituzioni e rafforzare la collaborazione con le associazioni dei pazienti. Un impegno che nasce dalla convinzione che occuparsi di malattie neurologiche rare significhi investire in una neurologia più moderna, equa e orientata al futuro, capace di coniugare innovazione scientifica, appropriatezza clinica e centralità della persona.

?

salute

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

Categoria

1. Comunicati

Tag

1. Ultimora

Data di creazione

Febbraio 25, 2026

Autore

redazione

default watermark