

Sindrome di Rett, esperti e pazienti a confronto sulle sfide aperte

Descrizione

default watermark

(Adnkronos) â?? La sindrome di Rett resta una delle malattie neurologiche rare piÃ¹ complesse e meno conosciute, ma anche una delle condizioni che richiedono con maggiore urgenza un approccio integrato tra ricerca, assistenza e politiche sanitarie. Ã? quanto emerso dal digital talk â??Sindrome di Rett: bisogni, prospettive e prioritÃ emergenti dallâ??Europa allâ??Italiaâ??, promosso da Adnkronos in collaborazione con Acadia, che ha riunito clinici, associazioni di pazienti e comunitÃ scientifica per fare il punto su criticitÃ e prospettive. Al centro del confronto â?? disponibile sui canali web e social di Adnkronos â?? i contenuti del Libro Bianco europeo sulla sindrome di Rett, presentato al Parlamento europeo con il contributo di esperti e associazioni. Il documento individua le principali prioritÃ per migliorare diagnosi, presa in carico, ricerca e accesso alle cure, evidenziando criticitÃ come la scarsa conoscenza della malattia, la disomogeneitÃ dei centri di riferimento e la necessitÃ di percorsi assistenziali continui lungo tutto lâ??arco della vita.

La sindrome di Rett interessa prevalentemente il sesso femminile e in Italia coinvolge circa 1.500-2.000 bambine e donne. Ã? una patologia genetica rara caratterizzata da bisogni assistenziali complessi e da una compromissione progressiva delle funzioni neurologiche e motorie. Le pazienti vengono spesso definite â??le bimbe dagli occhi belliâ?? per la capacitÃ di comunicare emozioni attraverso lo sguardo, anche in presenza di gravi difficoltÃ motorie e comunicative.

Sul fronte assistenziale, lâ??Italia presenta una rete di centri di riferimento relativamente strutturata, ma con forte disomogeneitÃ territoriale. â??Come per altre malattie rare, esistono centri individuati a livello regionale e riconosciuti istituzionalmente, con competenze specifiche sia nella diagnosi sia nel follow-up dei pazientiâ?•, spiega Aglaia Vignoli, professore associato di Neuropsichiatria infantile dellâ??UniversitÃ Statale di Milano, direttore del dipartimento di Neuropsichiatria infantile Asst Grande Ospedale Metropolitano Niguarda, Milano. â??Tuttavia, la loro distribuzione sul territorio resta disomogeneaâ?•. I centri sono concentrati soprattutto al Nord, con minore presenza nel Centro-Sud, costringendo molte famiglie a spostamenti complessiâ?•. La patologia si manifesta nei primi anni di vita e richiede una presa in carico multidisciplinare. â??I primi sintomi compaiono nel primo anno di vita e il quadro clinico si manifesta pienamente entro i primi 2-3 anniâ?•, chiarisce Vignoli. Oggi le terapie sono soprattutto sintomatiche, ma la ricerca sta esplorando approcci innovativi capaci di agire anche sui meccanismi biologici della malattia.

Un nodo centrale riguarda lâ??evoluzione dei bisogni nel tempo. â??Nei primi anni assumono rilievo sonno, epilessia e nutrizione; successivamente diventano centrali la componente motoria e la deambulazioneâ?•, precisa Giulia Prato, neuropsichiatra Uoc Neuropsichiatria infantile Istituto Giannina Gaslini, Genova. La malattia richiede quindi unâ??Ã©quipe multidisciplinare e percorsi di cura flessibili. Critico anche il passaggio allâ??etÃ adulta, dove la continuitÃ assistenziale spesso si interrompe: â??Servirebbero percorsi strutturati di transizione programmataâ?•, sottolinea Prato. Tre le prioritÃ indicate dallâ??esperta: rafforzare le competenze cliniche, migliorare lâ??organizzazione dei percorsi territoriali e sostenere le famiglie e i caregiver, spesso sottoposti a un carico assistenziale elevato.

Le associazioni che hanno partecipato hanno evidenziato lâ??importanza di fornire supporto alle famiglie, ma anche allâ??evoluzione dei trattamenti. Per Salvatore FranzÃ¨, residente Pro Rett Ricerca ente filantropico, â??la ricerca rappresenta la strada per cambiare il futuro delle nostre figlie. Studi preclinici hanno mostrato la possibile reversibilitÃ di alcuni aspetti della sindrome nei modelli animali, aprendo nuove prospettive terapeuticheâ?•.

default watermark

Cristiana Mantovani, presidente di AIRett, ha ricordato lâ??impegno dellâ??associazione nel sostegno alla ricerca applicata e nello sviluppo di progetti finalizzati a â??migliorare la quotidianitÃ delle persone con sindrome di Rett, compresi strumenti innovativi per la comunicazioneâ?•. Simona Piccolo, presidente di ConRett Ets, ha invece sottolineato il valore delle associazioni nellâ??accompagnare le famiglie lungo tutto il percorso della malattia. â??Le associazioni â?? evidenzia â?? sono ponti verso la ricerca, verso le nuove frontiere terapeutiche e verso i centri competenti per la presa in caricoâ?•. Infine, Adriana Russo, presidente di Noi Insieme Rett, ha richiamato lâ??attenzione sulla complessitÃ della vita quotidiana delle famiglie e sulla necessitÃ di costruire percorsi assistenziali che accompagnino le persone con sindrome di Rett lungo tutto lâ??arco della vita. In particolare, nella transizione allâ??etÃ adulta, che resta una delle fasi piÃ¹ delicate e meno strutturate del percorso assistenziale.

â??

cronaca

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

Categoria

1. Comunicati

Tag

1. Ultimora

Data di creazione
Luglio 1, 2026
Autore
redazione