

Editoriale

Antonella Esposito*



Nel panorama europeo, quello delle malattie rare è un territorio che continua a richiamare la nostra attenzione non soltanto per la sua rilevanza epidemiologica – oltre 6.000 patologie, di cui circa il 72% genetiche, che coinvolgono 30 milioni di cittadini europei – ma soprattutto per la sua portata umana, relazionale e psicologica (Nguengang Wakap *et al.*, 2020; European Commission, 2025). Su scala globale, più di 300 milioni di persone convivono con una malattia rara, secondo una delle più ampie analisi epidemiologiche disponibili, basata sulla banca dati Orphanet (Nguengang Wakap *et al.*, 2020). In Italia, oltre 2 milioni di persone vivono con una condizione rara, e più di 100.000 sono ancora senza diagnosi, una situazione riconosciuta anche dall’Istituto Superiore di Sanità come una delle aree più critiche e meno esplorate della sanità pubblica (ISS-CNMR, 2025).

* Psicoterapeuta cognitivo-post-razionalista, è direttrice del Centro Thélema – Psicoterapia e Riabilitazione APS e direttrice del Master Universitario di II livello “Malattie Rare: aspetti psicologici, medici, sociali e riabilitativi” del Consorzio Universitario Humanitas. È didatta presso la Scuola di Specializzazione in Psicoterapia Psicosomatica (SSPP) dell’Ospedale Cristo Re di Roma. Autrice del Modello della Comunicazione Integrata e Trasformativa del Sé (CITS), ha condotto la ricerca psicosociale “Qualità della Vita e Consegna della Diagnosi nelle Malattie Rare e Sindromi Genetiche” in collaborazione con il Policlinico Umberto I e con il contributo di OMAR – Osservatorio Malattie Rare per il coinvolgimento delle associazioni di pazienti. Da oltre vent’anni si occupa di sostegno psicoterapeutico a pazienti, caregiver e sibling con malattie rare, croniche, sindromi genetiche e disabilità, promuovendo l’integrazione della psicoterapia specialistica nelle équipe multidisciplinari. Fa parte dell’EURORDIS Mental Health Partnership Network per UNIAMO – Federazione Italiana Malattie Rare. Via Val di Cogne, 22 – 00141 Roma; e-mail: antonella.esposito@thelemacentro.it.

Quaderni di Psicoterapia Cognitiva (ISSNe 2281-6046), n. 56/2025
DOI: 10.3280/qpc56-2025oa21768

Tuttavia, al di là delle cifre, ciò che definisce davvero la rarità è la trasformazione intima che essa impone: la modifica della percezione del proprio corpo, l'alterazione dei tempi di vita, la ridefinizione delle aspettative, la tensione tra continuità e rottura del Sé. La rarità non è solo una condizione clinica: è una prospettiva esistenziale che attraversa il vissuto della persona e delle sue relazioni, e che interroga profondamente il lavoro psicoterapeutico.

Negli ultimi anni, il quadro istituzionale italiano ha conosciuto un'evoluzione significativa: il Testo Unico sulle Malattie Rare (Legge 175/2021) e il Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026 hanno rafforzato un modello di presa in carico integrata, che riconosce la necessità di interventi multidisciplinari, di percorsi diagnostici più rapidi e di un accesso strutturato ai farmaci orfani (Ministero della Salute, 2021; 2023). A questi strumenti si aggiunge l'aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA), approvato nel dicembre 2024, che amplia tutele e prestazioni, includendo nuove patologie rare e rafforzando le misure di supporto per le famiglie (Ministero della Salute/ISS, 2024).

Anche sul piano della diagnosi precoce, l'Italia ha consolidato un ruolo di riferimento europeo grazie allo Screening Neonatale Esteso, oggi attivo per 49 condizioni metaboliche, genetiche ed endocrine, con ulteriori patologie in fase di valutazione per l'inclusione (ISS-CNMR, 2025). L'introduzione di nuovi test e tecnologie diagnostiche mostra la volontà di anticipare la sofferenza, evitare ritardi diagnostici e intervenire in modo più tempestivo, soprattutto nelle forme a insorgenza pediatrica.

In questo quadro in trasformazione, diventa evidente il ruolo sempre più strategico degli psicologi e degli psicoterapeuti nelle équipe multidisciplinari dedicate alle malattie rare. La loro funzione non è più marginale né relegata ai momenti di crisi, ma rappresenta un asse portante: la diagnosi, infatti, non è semplicemente la trasmissione di un'informazione, bensì un evento trasformativo che incide sulla continuità narrativa del Sé, sulla regolazione emotiva, sul funzionamento familiare e sulla capacità di aderire ai percorsi terapeutici.

È proprio in questo spazio – nel divario tra ciò che la clinica medica è in grado di offrire e ciò che la persona ha bisogno di comprendere per dare senso alla propria esperienza – che si colloca questa monografia di Quaderni di Psicoterapia Cognitiva. Il suo intento non è limitato alla raccolta di contributi, ma aspira a proporre una cornice di riflessione e lavoro su un ambito che, pur essendo minoritario dal punto di vista epidemiologico, è altamente rappresentativo della complessità umana.

La sequenza dei contributi segue dunque una logica intenzionale: si apre con cornici teoriche e metodologiche fondamentali per orientare il terapeuta,

e procede gradualmente verso applicazioni cliniche specifiche, passando per le narrazioni corporee, le dinamiche familiari e i vissuti dei caregiver, fino a giungere alle condizioni di maggiore fragilità cognitiva. L'obiettivo è accompagnare il lettore in un percorso che dal modello fa emergere la clinica, e dalla clinica ritorna alla complessità del Sé e dei sistemi di cura.

Il contributo che apre il volume, che ho realizzato insieme a Giuseppe Caliccia, Roberto Paparella e Luigi Tarani, esplora il tema della “Comunicazione Integrata e Trasformativa del Sé (CITS)” nella consegna della diagnosi e nei percorsi di accompagnamento psicologico. I risultati della nostra ricerca psicosociale, condotta su 844 partecipanti, mostrano che la diagnosi non è mai un semplice evento informativo, ma un processo complesso che coinvolge identità, relazioni, narrazioni familiari e modalità di regolazione emotiva. Il modo in cui la diagnosi viene comunicata, la temporalità, la presenza o meno di un sostegno psicoterapeutico, la possibilità di attivare un percorso di accompagnamento trasformano profondamente la qualità della vita percepita da pazienti e caregiver. I dati emersi attraverso l'analisi statistica avanzata confermano che la comunicazione della diagnosi può diventare, se adeguatamente supportata, un vero passaggio trasformativo del Sé, capace di evitare traumi secondari, ridurre l'impatto emotivo e favorire la costruzione di una nuova continuità narrativa.

Accanto a questo quadro teorico e applicativo, la monografia accoglie contributi che mostrano come la rarità interroghi il terapeuta non solo sul piano cognitivo, ma anche su quello dell'esperienza corporea, della narrazione, della relazione e del funzionamento familiare. Il lavoro di Robert Adir Samolsky Dekel, con Manuela Panico, Roberta Rossini e Silvio Lenzi, mette in luce come le malattie organiche croniche generino una frattura nell'embodiment e come la psicoterapia debba farsi spazio di riorganizzazione narrativo-conoscitiva. Attraverso la metodologia dell'elaborazione conoscitiva, gli autori mostrano come l'esperienza di malattia produca “dati anomali” che richiedono una rinegoziazione identitaria profonda: il corpo, da sfondo tacito dell'esperienza, diventa improvvisamente oggetto estraneo, limitante, fonte di vulnerabilità. L'intervento terapeutico diventa allora un processo di ricostruzione episodica e senso-motivazionale in grado di restituire continuità e agency.

La monografia comprende anche contributi che si concentrano sul ruolo della psicoterapia nei contesti pediatrici ad alta complessità. Il caso presentato da Stefania Ferrante e dal suo gruppo di lavoro mostra come, nell'accompagnamento di adolescenti con patologie multisistemiche e prognosi incerta, la psicoterapia debba assumere una funzione creativa e adattiva: integrare tecniche cognitivo-comportamentali, terapie di terza generazione, lavoro im-

maginativo e psicoeducazione consente di costruire un linguaggio condiviso tra paziente, famiglia e équipe medica. Il lavoro terapeutico permette alla giovane paziente di dare forma a esperienze altrimenti indicibili, offrendo strumenti per affrontare la paura, la perdita di controllo e i vissuti legati alla progressione della malattia.

Un'altra prospettiva fondamentale è quella che riguarda il mondo dei caregiver. Attraverso il contributo di Lucrezia Perri e colleghe sulle RASopatie (sindrome cardio-facio-cutanea e sindrome di Costello), la monografia evidenzia come il carico genitoriale nelle malattie rare non sia solo un fenomeno relazionale, ma un vero e proprio rischio psicologico. I livelli di stress rilevati – spesso superiori alle soglie cliniche – richiedono interventi mirati e sistematici all'interno dei percorsi di cura. Il coinvolgimento dei genitori non può essere dato per scontato: necessita di sostegno psicologico, formazione, strumenti di autoregolazione emotiva e spazi terapeutici dedicati, in grado di prevenire burnout, isolamento e disfunzionalità nelle interazioni quotidiane con i figli.

A completare la visione integrata della monografia vi è il contributo di Alice Montanaro e Chiara Caruso, dedicato alla presa in carico psicoterapeutica nelle disabilità intellettive e in particolare nella Sindrome X Fragile. Il modello Corp-Osa-Mente dimostra che la psicoterapia può essere efficace anche in condizioni a lungo considerate “non trattabili”. Il programma integrato, che combina intervento cognitivo-comportamentale adattato, training neuropsicologico e coinvolgimento della famiglia, mostra miglioramenti concreti nella comunicazione, nelle funzioni esecutive, nella regolazione emotiva e nel funzionamento adattivo. Questo contributo è particolarmente rilevante perché apre una riflessione su quanto sia importante, nelle malattie rare, ripensare i modelli terapeutici tradizionali e adattarli ai profili cognitivi e affettivi specifici delle persone.

Considerati nel loro insieme, questi contributi mostrano come le malattie rare non costituiscano solo un ambito di nicchia, ma un vero e proprio laboratorio clinico in cui osservare la complessità del funzionamento umano. La rarità costringe il terapeuta ad ampliare il proprio sguardo: a includere il corpo e la narrazione, la famiglia e il contesto, la vulnerabilità e la resilienza. Ci ricorda che l'obiettivo della psicoterapia non è la remissione della malattia, ma la costruzione di una vita significativa, dignitosa e narrabile, nonostante la malattia.

Questa monografia vuole essere un invito – rispettoso, ma deciso – a includere la rarità nelle nostre pratiche cliniche, nei nostri modelli teorici e nelle nostre ricerche. Un invito a costruire insieme una psicoterapia cognitiva più sensibile, più integrata, più competente e più profondamente orientata al benessere dell'esperienza umana.

Ringrazio la redazione di Quaderni di Psicoterapia Cognitiva per aver creduto nella necessità di una monografia dedicata a questo tema, e tutti gli autori che vi hanno contribuito. Il loro lavoro testimonia quanto la psicoterapia possa sostenere – in modo scientificamente fondato, clinicamente efficace e umanamente necessario – il percorso di cura delle persone con malattia rara e delle loro famiglie.

Bibliografia

- European Commission – DG SANTE (2025). *Rare Diseases – Public Health and Orphan Medicinal Products*. Bruxelles.
- Istituto Superiore di Sanità – Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) (2025). *Screening Neonatale Esteso: aggiornamenti e patologie incluse*. Roma: ISS.
- Istituto Superiore di Sanità – Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) (2025). *Persone non diagnosticate: dati epidemiologici e prospettive cliniche*. Roma: ISS.
- Ministero della Salute (2021). *Legge 175/2021 – Testo Unico sulle Malattie Rare*. Roma: Gazzetta Ufficiale.
- Ministero della Salute (2023). *Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026*. Roma.
- Ministero della Salute – Istituto Superiore di Sanità. (2024). *Aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA)*. Roma.
- Nguengang Wakap S., Lambert D.M., Olry A., Rodwell C., Gueydan C., Lanneau V., Murphy D., Le Cam Y. & Rath A. (2020). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *European journal of human genetics*, 28(2): 165-173. DOI: 10.1038/s41431-019-0508-0.
- Orphanet – INSERM (2024). *Orphanet Report Series: Prevalence and incidence of rare diseases*. Paris.
- Rare Diseases International (RDI) (2023). *Global State of Rare Diseases*.
- World Health Organization (2023). *Rare Diseases. A Public Health Priority*. Ginevra.