

Newspaper metadata:

Source: Affaritaliani.it Author: Lorenzo Zacchetti
Country: Italy Zacchetti
Media: Internet Date: 2019/02/27
Pages: -

Media Evaluation:

Readership: 4.293.000
Ave € 4.403,91
Pages Occuped 1.0

Web source: <http://www.affaritaliani.it/malattie-rare/28-febbraio-iniziativa-in-tutta-italia-per-la-giornata-delle-malattie-rare-590555.html>

MALATTIE RARE

A+ A+

Mercoledì, 27 febbraio 2019 - 19:44:00

28 febbraio: si moltiplicano le iniziative per la Giornata delle Malattie Rare

Ecco cosa bisogna sapere su diagnosi genetica preimpianto, malattie rare con componenti neurologiche e malattie rare Autoinfiammatorie



di Lorenzo Zacchetti

f t in p w e c

Prestiti Inps fino a 75.000 € - Tasso Agevolato e Rata Fissa

Non accessibile a Dipendenti Privati e Lavoratori Autonomi. Richiedi Preventivo presso-pensionati.it

APRO



Da Bancarotta A Milioni, Dice Marco

Da Fallito A Mito. Mark Ha Detto

Sponsorizzato da The News Mania

Il 28 febbraio è la Giornata delle Malattie Rare. La ricorrenza è stata 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.

Le **malattie rare** sono oltre 6.000, in Italia ne soffrono 1 milione di persone, 30 milioni in Europa, 300 milioni in tutto il mondo. Si stima inoltre che i casi siano in aumento, anche perché l'80% delle **malattie rare** ha una componente genetica ed ereditaria. Basti pensare che nel nostro Paese i bambini costituiscono il 70% dei due milioni di **malati rari**.

Nel corso degli anni, la **Giornata delle Malattie Rare** è diventata un evento di caratura mondiale che coinvolge oltre 85 paesi nel mondo e anche in Italia c'è una forte attivazione per celebrarla al meglio. Oltre a quelle già segnalate nei giorni scorsi, vi diamo conto di tre nuove iniziative divulgative:

Giornata delle Malattie Rare - La diagnosi genetica preimpianto

l'IVI (Istituto Valenciano di Infertilità) fa il punto sulle patologie genetiche più frequenti riscontrate nelle coppie che si sottopongono a fecondazione assistita presso le sue cliniche e che chiedono una diagnosi genetica preimpianto sui propri embrioni.

"Sindrome di Down, di Edwards e x-fragile: sono queste le malattie rare genetiche e le sindromi più ricercate dai pazienti che si rivolgono ad un centro IVI - afferma la Dottoressa Daniela Galliano, Direttrice del Centro IVI di Roma - il Test Genetico Preimpianto (PGT) consente di identificare quegli embrioni con alterazioni genetiche e cromosomiche che possono causare malattie gravi e permette, quindi, di prevenirne la trasmissione ai figli."

Quando si parla di **malattie rare** e la patologia è già presente in famiglia, le coppie che si rivolgono alle cliniche IVI possono contare sulla disponibilità del Test Genetico Preimpianto: se hanno avuto un bambino affetto da una malattia genetica o da una sindrome o sospettano di esserne portatori, l'utilizzo del Test consente di studiare i geni di un embrione prima che questo venga impiantato nell'utero materno.

"In questo modo - aggiunge la Dottoressa Galliano - siamo in grado di evitare alterazioni genetiche che potrebbero portare a gravi malattie per il bambino. Le generazioni future, dunque, non saranno gravate da questo peso poiché il figlio non erediterà la malattia e interromperà la catena".

Giornata delle Malattie Rare - Oltre il 50% ha una componente neurologica

La Società Italiana di Neurologia è in prima linea nella ricerca, nell'assistenza e nella formazione del settore delle **malattie rare**. Il Prof. Antonio Federico, Direttore della Clinica Neurologica di Siena, definisce questo ambito "un vero vaso di Pandora per la ricerca neuroscientifica. 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".

Il Dott. Federico è anche il direttore della rivista internazionale Neurological Sciences, organo della SIN, la quale pubblica un suo editoriale che riporta i principali articoli pubblicati nel 2017, tra cui ben 18 sulle malattie neurologiche rare a conferma del forte interesse internazionale che si è creato attorno a queste patologie.

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

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.

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.

Newspaper metadata:

Source: Affaritaliani.it Author: Lorenzo Zacchetti
Country: Italy Date: 2019/02/27
Media: Internet Pages: -

Media Evaluation:

Readership: 4.293.000
Ave € 4.403,91
Pages Occuped 1.0

Web source: <http://www.affaritaliani.it/malattie-rare/28-febbraio-iniziativa-in-tutta-italia-per-la-giornata-delle-malattie-rare-590555.html>

Giornata delle Malattie Rare - A Milano il Focus sulle Malattie Rare Autoinfiammatorie

Sabato 2 marzo, alle ore 10 presso l'Aula Magna dell'Università degli Studi di Milano, si terrà il **primo Focus sulle Malattie Rare Autoinfiammatorie** alla presenza di esperti del settore sanitario, pazienti e associazioni che sostengono i malati e le loro famiglie. L'evento sarà l'occasione per sensibilizzare l'opinione pubblica su questi temi, incentrando l'attenzione anche dei mezzi di comunicazione su tali patologie.

Le **malattie rare autoinfiammatorie** sono malattie sistemiche che possono dare i sintomi più disparati e hanno quasi tutte origine genetica. Poter fare una diagnosi precoce è fondamentale per evitare le gravi complicanze che i pazienti possono sviluppare, tuttavia purtroppo spesso non accade poiché queste malattie richiedono una attenta e talora complicata diagnosi differenziale.

L'evento sarà incentrato sulle seguenti malattie: **la Febbre Mediterranea Familiare (FMF), la Sindrome da Iperimmunoglobulinemia D o Deficit di Mevalonato chinasi (HIDS o MKW), la Sindrome Periodica Associata al Recettore del TNF (TRAPS), le CAPS (criopirinopatie) e la malattia di Still.**

Per la cura di queste rare malattie fino a qualche anno fa non esisteva una terapia mirata ed erano trattate principalmente con il cortisone che, se utilizzato a lungo e a dosi elevate, può causare gravi effetti collaterali, soprattutto nei bambini. Oggi la ricerca ha fatto passi importanti, portando terapie innovative che sono in grado di mandare in remissione queste malattie.

Di questo e di altro si discuterà a Milano durante l'evento che sarà introdotto dal prof. Gian Vincenzo Zuccotti, Direttore del Dipartimento Pediatrico dell'Ospedale dei Bambini V. Buzzi, Università degli Studi di Milano, e moderato dalla giornalista **Maria Concetta Mattei**.

Per l'occasione interverranno: la Dottoressa Erica Daina, specialista in Nefrologia presso il Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare dell'Istituto Mario Negri di Bergamo e responsabile della Biobanca malattie rare del Centro Risorse Biologiche "Mario Negri"; la Dottoressa Linda Bergamini, Psicoterapeuta esperta in malattie rare e croniche, Spedali Civili Brescia; il dottor Gabriele Bona, presidente dell'associazione AMRI onlus presso l'Ospedale Gaslini di Genova; il Dott. Marco Cattalini dirigente medico di Reumatologia Clinica Pediatrica Spedali Civili di Brescia ed Università degli Studi Brescia; il Dott. Marco Gattorno Responsabile Centro per le Malattie Autoinfiammatorie e immunodeficienze dell'Ospedale Gaslini di Genova; la Dottoressa Maria Cristina Maggio, specialista in pediatria presso l'Università di Palermo; il Dott. Luigi Sinigaglia, Direttore del Dipartimento di Reumatologia e Scienze Mediche del Centro Specialistico Ortopedico Traumatologico Gaetano Pini di Milano.

Gli interventi saranno intervallati da attori che leggeranno brani di storie reali di **pazienti con malattie rare autoinfiammatorie**.

Infine, ricordiamo che il 1 marzo a Roma, presso la Camera dei Deputati, si terrà il convegno **"I diritti dei malati affetti da Insufficienza Intestinale Cronica Benigna non ancora riconosciuti come rari"**, organizzato da **Un Filo per la Vita Onlus** e con la partecipazione dei Ministri **Grillo e Fontana**, nonché di **affaritaliani.it**

Commenti (0)

Per poter **inserire un commento** devi essere un utente registrato.

[Clicca qui per accedere al tuo profilo o crearne uno nuovo](#)

TAGS:

28 febbraio; giornata delle malattie rare