



SOCIETA ITALIANA DI NEUROLOGIA

28 febbraio 2020 - 05 marzo 2020

INDICE

SOCIETA ITALIANA DI NEUROLOGIA

- 29/02/2020 Gazzetta del Sud - Cosenza 5
Nella giornata mondiale luce sulle malattie rare
- 29/02/2020 Quotidiano di Sicilia 6
Sono oltre 600 le patologie 'orfane' di terapia Giornata mondiale malattie rare, metà casi colpisce il sistema nervoso
- 29/02/2020 Quotidiano di Sicilia 7
Società italiana di neurologia: "Sono oltre 600 le patologie 'orfane' di terapia" Giornata mondiale delle malattie rare, metà dei casi colpisce il sistema nervoso

SOCIETA ITALIANA DI NEUROLOGIA WEB

- 03/03/2020 osservatoriomalattierare.it 02:47 9
Malattie rare: oltre il 50% ha una componente neurologica
- 28/02/2020 gds.it 13:02 10
Malattie rare, oltre il 50% ha componente neurologica
- 28/02/2020 quotidianosanita.it 15:26 11
Giornata mondiale delle malattie rare. Neurologi in prima linea: "Oltre il 50% di queste patologie ha una componente neurologica"
- 28/02/2020 Ansa.it - Salute&Benessere 14:22 13
Malattie rare, oltre il 50% ha componente neurologica
- 28/02/2020 doctor33.it 14
Giornata mondiale malattie rare, Sin: oltre il 50% delle patologie ha componente neurologica
- 28/02/2020 federfarma.it 11:25 16
Malattie rare, oltre il 50% ha componente neurologica Esperti, "renderle meno orfane. Domani Giornata internazionale
- 28/02/2020 ilcorrieredellasicurezza.it 16:55 17
Giornata Malattie Rare: oltre il 50% sono di natura neurologica
- 28/02/2020 ilnordestquotidiano.com 18:36 19
29 febbraio Giornata internazionale delle malattie rare

29/02/2020 news.in-dies.info 07:04

20

Giornata Malattie Rare: oltre il 50% sono di natura neurologica

SOCIETA ITALIANA DI NEUROLOGIA

3 articoli

Oggi si "accenderanno" i monumenti

Nella giornata mondiale luce sulle malattie rare

Dal Colosseo alla Torre di Pisa, da Porta al Prato a Firenze al Ponte di Polignano

ROMA

Oggi saranno i monumenti più importanti d'Italia a ricordare a tutti le oltre seimila malattie rare, spesso senza terapia e qualche volta anche senza nome. Torna - con la coincidenza dei 30 anni di attività di Telethon (oltre 2600 progetti di ricerca relativi a oltre 500 malattie rare) la Giornata mondiale dedicata a questo problema, che solo in Italia colpisce 1,2 milioni di persone.

Ad accendersi, fa sapere Uniamo (Federazione italiana malattie rare), saranno il Colosseo, la Torre di Pisa, la Fontana in piazza De Ferraris a Genova, Porta al Prato a Firenze, ma anche il Ponte a Polignano a Mare. A partire dalle ore 18 e fino alle ore 24, i monumenti saranno illuminati con i colori della Giornata a ricordare come sia possibile dare un segno di presenza e sensibilizzazione nei confronti delle tematiche relative alle malattie rare, anche in Italia, nella sua dodicesima edizione celebrata in tutto il mondo. «La Giornata delle malattie rare è stata istituita nel 2008 - ricorda Uniamo -, scegliendo la data del 29 febbraio ("un giorno raro per i malati rari")». Nel corso degli anni la Giornata, che negli anni non bisestili si celebra il 28 febbraio, precisa Uniamo, «è diventata un evento di portata mondiale, coinvolgendo oltre 80 Paesi. In Europa una malattia viene riconosciuta rara quando colpisce meno di una persona 1 ogni 2.000, ma la definizione varia in altri Paesi. Nell'Unione europea si stima che siano più di 30 milioni le persone affette da una delle oltre 6.000 malattie rare ad oggi conosciute (in Italia oltre 1 milione e 200 mila casi)».

Molte di queste malattie, ricorda la Società Italiana di Neurologia, sono ancora senza terapia e con una diagnosi difficile. «Il Gruppo di Studio Sin di Neurogenetica Clinica e Malattie Rare - afferma Antonio Federico, già

Direttore della Clinica Neurologica di Siena - ha recentemente pubblicato su Neurological Science un articolo su un sondaggio relativo alla conoscenza dei neurologi italiani nell'ambito delle malattie rare, con il risultato che ancora molto lavoro è necessario per rendere tali malattie meno «orfane». Basti

pensare che 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».

I pazienti rari, spiega Eugenio Mercuri, della Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, sul sito della Fondazione, nella maggior parte dei casi non presentano una malattia suscettibile di guarigione, ma una condizione da accettare e da curare. «Il compito degli operatori sanitari è quello di prendersi cura e ciò può essere realizzato al meglio integrando sapere scientifico a profonda solidarietà».

Tra le difficoltà non mancano anche i momenti di speranza. È il caso, descritto dall'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma, della piccola Diana, nata con una malattia gravissima e sconosciuta. Dopo anni di studi e di tentativi, i ricercatori riescono a identificare la mutazione del gene responsabile della sua patologia ultra-rara, di cui ad oggi si conoscono solo altri 4 casi al mondo, quasi tutti purtroppo con esito drammatico. Ma i medici non si arrendono e grazie a un trattamento farmacologico-sperimentale e a un trapianto di midollo, riescono a salvarle la vita. La sua storia clinica e i risultati della ricerca sono stati pubblicati sul Journal of Experimental Medicine.

Ricorrono anche i 30 anni di attività di Telethon: oltre 2600 le ricerche che sono state finanziate



Sono oltre 600 le patologie 'orfane' di terapia **Giornata mondiale malattie rare, metà casi colpisce il sistema nervoso**

Oltre il 50 per cento delle malattie rare ha una componente neurologica e coinvolge nella sintomatologia il sistema nervoso centrale, quello periferico e il muscolo. Lo ricorda la **Società italiana di neurologia** in prima linea in occasione della Giornata delle malattie rare che si celebra oggi, secondo cui sono ancora troppe quelle 'orfane' di terapia. Sono oltre 6000 le patologie rare, definite orfane poiché spesso prive di terapie e di un'adeguata organizzazione assistenziale, ricorda la società. Il 25% dei pazienti rari nel nostro Paese attende da 5 a 30 anni per ricevere conferma di una diagnosi.

Servizio a pagina 3

La proprietà intellettuale è riconducibile alla fonte specificata in testa alla pagina. Il ritaglio stampa è da intendersi per uso privato



Società italiana di neurologia: "Sono oltre 600 le patologie 'orfane' di terapia"

Giornata mondiale delle malattie rare, metà dei casi colpisce il sistema nervoso

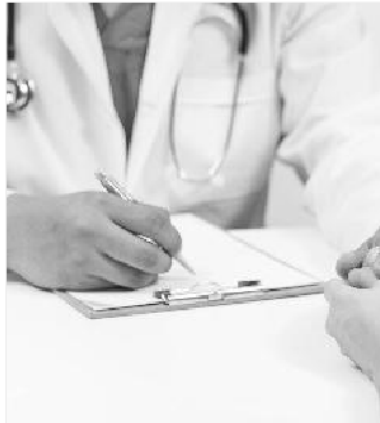
Nel nostro Paese il 25% dei pazienti attende dai 5 ai 30 anni per una diagnosi

ROMA - Oltre il 50 per cento delle malattie rare ha una componente neurologica e coinvolge nella sintomatologia il sistema nervoso centrale, quello periferico e il muscolo.

Lo ricorda la Società italiana di neurologia in prima linea in occasione della Giornata delle malattie rare che si celebra oggi, secondo cui sono ancora troppe quelle 'orfane' di terapia. Sono oltre 6000 le patologie rare, definite orfane poiché spesso prive di terapie e di un'adeguata organizzazione assistenziale, ricorda la società.

Uniamo: "Nell'Ue le persone affette sono più di 30 milioni: Italia, oltre un milione"

"Il Gruppo di Studio Sin di Neurogenetica Clinica e Malattie Rare - afferma Antonio Federico, già Direttore della Clinica Neurologica di Siena e professore emerito presso di questa università - ha recentemente pubblicato su *Neurological Science* un articolo su un sondaggio relativo alla conoscenza dei neurologi italiani



nell'ambito delle malattie rare, con il risultato che ancora molto lavoro è necessario per rendere tali malattie meno "orfane".

Basti pensare che il 25% dei pazienti rari nel nostro Paese attende da 5 a 30 anni per ricevere conferma di una diagnosi; uno su tre 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".

Oggi, in occasione di questa importante giornata, si accenderanno alcuni dei più noti e simbolici monumenti italiani: il Colosseo, la Torre di Pisa, ma anche il Ponte a Polignano a Mare. L'iniziativa coordinata da Uniamo, Federazione italiana malattie rare, in collaborazione con alcuni enti e associazioni territoriali, si terrà a partire dalle ore 18 e fino alle ore 24, durante le quali i monumenti saranno illuminati con i colori della Giornata, a ricordare come sia possibile dare un segno di presenza e sensibilizzazione nei confronti delle tematiche relative alle malattie rare, anche in Italia, nella sua XIII edizione celebrata in tutto il mondo.

"La Giornata delle malattie rare è stata istituita nel 2008 - ricorda Uniamo - In Europa una malattia viene riconosciuta rara quando colpisce meno di una persona, una ogni 2.000, ma la definizione varia in altri Paesi. Nell'Unione europea si stima che siano più di 30 milioni le persone affette da una delle oltre 6.000 malattie rare ad oggi conosciute (in Italia oltre 1 milione e 200 mila casi)".

La proprietà intellettuale è riconducibile alla fonte specificata in testa alla pagina. Il ritaglio stampa è da intendersi per uso privato



SOCIETA ITALIANA DI NEUROLOGIA WEB

9 articoli

Malattie rare: oltre il 50% ha una componente neurologica

LINK: <https://www.osservatoriomalattierare.it/news/attualita/15711-malattie-rare-oltre-il-50-ha-una-componente-neurologica>



Attualità Malattie rare: oltre il 50% ha una componente neurologica Autore: Redazione 03 Marzo 2020 All'interno della ERN Rare Neurologic Diseases si sta realizzando un importante progetto sulle patologie senza diagnosi La **Società Italiana di Neurologia (SIN)** è stata in prima linea in occasione della Giornata delle Malattie Rare, che si è celebrata il 29 febbraio. Ben oltre il 50% di queste patologie, infatti, ha una componente neurologica e coinvolge, nella sintomatologia, il sistema nervoso centrale e periferico e il muscolo. Sono oltre 6000 le malattie rare, definite anche 'orfane' poiché spesso prive di terapie e di un'adeguata organizzazione assistenziale. 'Il Gruppo di Studio **SIN** di Neurogenetica Clinica e Malattie Rare ha recentemente pubblicato su Neurological Science un articolo su un sondaggio relativo alla conoscenza dei neurologi italiani nell'ambito delle malattie rare, con il risultato che ancora molto

lavoro è necessario per rendere tali malattie meno orfane', afferma il Prof. Antonio Federico, già Direttore della Clinica Neurologica di Siena e professore emerito presso di questa Università.

Malattie rare, oltre il 50% ha componente neurologica

LINK: <https://gds.it/speciali/salute-e-benessere/2020/02/28/malattie-rare-oltre-il-50-ha-componente-neurologica-0d082053-a2c7-45a9-aa06-230501c6f9...>



> Malattie rare, oltre il 50% ha componente neurologica
Malattie rare, oltre il 50% ha componente neurologica
28 Febbraio 2020 © ANSA (ANSA) - ROMA, 28 FEB - Oltre il 50% delle malattie rare ha una componente neurologica e coinvolge nella sintomatologia il sistema nervoso centrale, quello periferico e il muscolo. Lo ricorda la **Società Italiana di Neurologia** in prima linea in occasione della Giornata delle Malattie Rare che si celebra domani 29 febbraio, secondo cui sono ancora troppe quelle 'orfane' di terapia. Sono oltre 6000 le patologie rare, definite orfane poiché spesso prive di terapie e di un'adeguata **o r g a n i z z a z i o n e** assistenziale, ricorda la società. "Il Gruppo di Studio **Sin** di Neurogenetica Clinica e Malattie Rare - afferma Antonio Federico, già Direttore della Clinica Neurologica di Siena e professore emerito presso di questa università - ha recentemente pubblicato su Neurological Science un

articolo su un sondaggio relativo alla conoscenza dei neurologi italiani nell'ambito delle malattie rare, con il risultato che ancora molto lavoro è necessario per rendere tali malattie meno "orfane". Basti pensare che 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".(ANSA).

Giornata mondiale delle malattie rare. Neurologi in prima linea: "Oltre il 50% di queste patologie ha una componente neurologica"

LINK: http://www.quotidianosanita.it/lavoro-e-professioni/articolo.php?articolo_id=81894



stampa Giornata mondiale delle malattie rare. Neurologi in prima linea: "Oltre il 50% di queste patologie ha una componente neurologica" Da un sondaggio relativo alla conoscenza dei neurologi italiani nell'ambito delle malattie rare pubblicato su Neurological Science emerge che ancora molto lavoro è necessario per rendere queste malattie meno orfane. Per la **Sin** "convivere con una patologia rara rappresenta ogni giorno una sfida ed è quindi fondamentale ricevere il sostegno della propria comunità scientifica" 28 FEB - La **Società Italiana di Neurologia** in prima linea in occasione della Giornata delle Malattie Rare che si celebra domani 29 febbraio. Ben oltre il 50% di queste patologie ha, infatti, una componente neurologica e coinvolge nella loro sintomatologia il sistema nervoso centrale, quello periferico e il muscolo. Sono

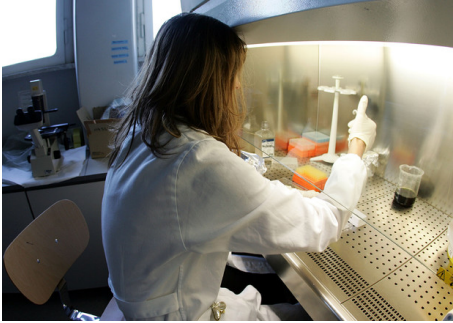
oltre 6000 le patologie rare, definite orfane poiché spesso prive di terapie e di un'adeguata organizzazione assistenziale. "Il Gruppo di Studio **Sin** di Neurogenetica Clinica e Malattie Rare - afferma Antonio Federico, già Direttore della Clinica Neurologica di Siena e professore emerito presso di questa università - ha recentemente pubblicato su Neurological Science un articolo su un sondaggio relativo alla conoscenza dei neurologi italiani nell'ambito delle malattie rare, con il risultato che ancora molto lavoro è necessario per rendere tali malattie meno orfane. Basti pensare che 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". Nell'intero percorso diagnostico e terapeutico, ricorda la **Sin**, 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. Sono molti i neurologi italiani impegnati a livello europeo partecipando attivamente alle attività delle European References Networks (Ern),

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. Tale numero si è arricchito di nuove entrate nel 2020 . All'interno dell'Ern Rare Neurologic Diseases è in stato avanzato di realizzazione un importante progetto finanziato dalla Unione Europea sulle malattie neurologiche rare senza diagnosi, rivolto alla individuazione di nuovi geni di malattia, finora sconosciuti. 28 febbraio 2020

Malattie rare, oltre il 50% ha componente neurologica

LINK: http://www.ansa.it/canale_saluteebenessere/notizie/medicina/2020/02/28/malattie-rare-oltre-il-50-ha-componente-neurologica_67bc04ce-dfb8-4eb...



Malattie rare, oltre il 50% ha componente neurologica. Esperti, renderle meno orfane. Domani Giornata internazionale © ANSA (ANSA) - ROMA, 28 FEB - Oltre il 50% delle malattie rare ha una componente neurologica e coinvolge nella sintomatologia il sistema nervoso centrale, quello periferico e il muscolo. Lo ricorda la **Società Italiana di Neurologia** in prima linea in occasione della Giornata delle Malattie Rare che si celebra domani 29 febbraio, secondo cui sono ancora troppe quelle 'orfane' di terapia. Sono oltre 6000 le patologie rare, definite orfane poiché spesso prive di terapie e di un'adeguata organizzazione assistenziale, ricorda la società. "Il Gruppo di Studio **Sin** di Neurogenetica Clinica e Malattie Rare - afferma Antonio Federico, già Direttore della Clinica Neurologica di Siena e professore emerito presso di questa università - ha recentemente pubblicato su Neurological Science un

articolo su un sondaggio relativo alla conoscenza dei neurologi italiani nell'ambito delle malattie rare, con il risultato che ancora molto lavoro è necessario per rendere tali malattie meno "orfane". Basti pensare che 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".(ANSA). RIPRODUZIONE RISERVATA © Copyright ANSA

Giornata mondiale malattie rare, **Sin**: oltre il 50% delle patologie ha componente neurologica

LINK: <http://www.doctor33.it/politica-e-sanita/giornata-mondiale-malattie-rare-sin-oltre-il-delle-patologie-ha-componente-neurologica/>



Giornata mondiale malattie rare, **Sin**: oltre il 50% delle patologie ha componente neurologica articoli correlati 05-02-2020 | I disturbi neurologici aumentano il rischio di suicidio 03-12-2019 | Parkinson, il punto dei neurologi sulle novità terapeutiche in arrivo 28-02-2019 | Malattie rare neurologiche in Italia. Ricerca in prima linea, carenze assistenziali in neuropsichiatria infantile La **Società italiana di neurologia** è in prima linea nella Giornata delle malattie rare che si celebra il 29 febbraio, ben oltre il 50% di queste patologie ha una componente neurologica e coinvolge nella loro sintomatologia il sistema nervoso centrale, quello periferico e il muscolo. «Il Gruppo di studio **Sin** di Neurogenetica clinica e Malattie rare - afferma il prof. Antonio Federico, direttore della Clinica neurologica di Siena - ha recentemente pubblicato su Neurological Science un articolo su un sondaggio

relativo alla conoscenza dei neurologi italiani nell'ambito delle malattie rare, con il risultato che ancora molto lavoro è necessario per rendere tali malattie meno "orfane". Basti pensare che 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». Nel percorso diagnostico e terapeutico delle persone che soffrono di una malattia rara è spesso richiesto un approccio multidisciplinare, dove diventa centrale condividere informazioni e fare 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. «Convivere con una patologia rara - continua il professore - 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». Molti neurologi italiani infatti, sono impegnati a livello europeo partecipando alle attività delle Ern (European References Networks), 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. All'interno dell'Ern è in stato di realizzazione un importante progetto finanziato dalla Unione europea sulle malattie neurologiche rare senza diagnosi, rivolto alla individuazione di nuovi geni di malattia finora sconosciuti. Inoltre, in occasione della Giornata mondiale delle malattie rare, la rivista internazionale Neurological Sciences diretta dal prof.

Antonio Federico, ha pubblicato un editoriale che riporta i principali articoli pubblicati nel 2019 (oltre 60 su 440 articoli pubblicati), consultabile qui: <https://rdcu.be/b1KH4>

Malattie rare, oltre il 50% ha componente neurologica Esperti, "renderle meno orfane. Domani Giornata internazionale

LINK: <http://www.federfarma.it/Edicola/Ansa-Salute-News/VisualizzaNews.aspx?type=Ansa&key=29348>

Ansa Salute News Le News di Ansa Salute 28/02/2020 11:18 Malattie rare, oltre il 50% ha componente neurologica Esperti, "renderle meno orfane. Domani Giornata internazionale - ROMA, 28 FEB - Oltre il 50% delle malattie rare ha una componente neurologica e coinvolge nella sintomatologia il sistema nervoso centrale, quello periferico e il muscolo. Lo ricorda la **Società Italiana di Neurologia** in prima linea in occasione della Giornata delle Malattie Rare che si celebra domani 29 febbraio, secondo cui sono ancora troppe quelle 'orfane' di terapia. Sono oltre 6000 le patologie rare, definite orfane poiché spesso prive di terapie e di un'adeguata organizzazione assistenziale, ricorda la società. "Il Gruppo di Studio **Sin** di Neurogenetica Clinica e Malattie Rare - afferma Antonio Federico, già Direttore della Clinica Neurologica di Siena e professore emerito presso di questa università - ha recentemente pubblicato su Neurological Science un articolo su un sondaggio relativo alla conoscenza dei neurologi italiani nell'ambito delle malattie rare, con il

risultato che ancora molto lavoro è necessario per rendere tali malattie meno "orfane". Basti pensare che 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".

Giornata Malattie Rare: oltre il 50% sono di natura neurologica

LINK: <http://www.ilcorrieredellasicurezza.it/giornata-malattie-rare-oltre-il-50-sono-di-natura-neurologica/>

Giornata Malattie Rare: oltre il 50% sono di natura neurologica redazione 28 febbraio 2020 tweet La Società Italiana di Neurologia in prima linea in occasione della Giornata delle Malattie Rare che si celebra domani 29 febbraio. Ben oltre il 50% di queste patologie ha, infatti, una componente neurologica e coinvolge nella loro sintomatologia il sistema nervoso centrale, quello periferico e il muscolo. Sono oltre 6000 le patologie rare, definite orfane poiché spesso prive di terapie e di un'adeguata organizzazione assistenziale. "Il Gruppo di Studio SIN di Neurogenetica Clinica e Malattie Rare - afferma il Prof. Antonio Federico, già Direttore della Clinica Neurologica di Siena e professore emerito presso di questa università - ha recentemente pubblicato su Neurological Science un articolo su un sondaggio relativo alla conoscenza dei neurologi italiani nell'ambito delle malattie rare, con il risultato che ancora molto lavoro è necessario per rendere tali malattie meno "orfane". Basti pensare che 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". 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. 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. Tale numero si è arricchito di nuove entrate nel 2020. All'interno dell'ERN Rare Neurologic Diseases è in stato avanzato di realizzazione un importante progetto finanziato dalla Unione Europea sulle malattie neurologiche rare senza diagnosi, rivolto alla individuazione di nuovi geni di malattia, finora sconosciuti. La rivista internazionale Neurological Sciences, organo della SIN, diretta dal prof. Antonio Federico, anche coordinatore della Task Force della European Academy of Neurology, anche quest'anno partecipa alla Giornata Mondiale delle Malattie Rare con un editoriale del direttore che riporta i principali articoli pubblicati nel 2019 (oltre 60 su 440 articoli pubblicati). <https://rdcu.be/b1KH4> Il prof. Federico, inoltre, sia a livello nazionale che a livello europeo sta stimolando l'organizzazione di piani

f i s i o t e r a p e u t i c i
personalizzati nell'ambito
delle diverse forme di
malattie neurologiche rare,
individuando nella
riabilitazione cronica un
importante supporto per
rallentare la evoluzione
della malattia, insieme alle
importanti conquiste di
nuove terapie che
interferiscono direttamente
sulla loro patogenesi.

29 febbraio Giornata internazionale delle malattie rare

LINK: <https://www.ilnordestquotidiano.it/2020/02/28/29-febbraio-giornata-internazionale-delle-malattie-rare/>



29 febbraio Giornata internazionale delle malattie rare Oltre il 50% di queste patologie ha componente neurologica. La sfida per renderle meno "orfane" di terapia. Di Redazione - 28 Febbraio 2020 Oltre il 50% delle malattie rare ha una componente neurologica e coinvolge nella sintomatologia il sistema nervoso centrale, quello periferico e il muscolo: lo ricorda la **Società Italiana di Neurologia** in prima linea in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare che si celebra il 29 febbraio, secondo cui sono ancora troppe quelle "orfane" di terapia. Sono oltre 6.000 le patologie rare, definite "orfane" poiché spesso prive di terapie e di un'adeguata organizzazione assistenziale, ricorda la Società. «Il Gruppo di studio **Sin** di Neurogenetica clinica e Malattie rare - afferma Antonio Federico, già direttore della Clinica neurologica di Siena e professore emerito presso di questa università - ha

recentemente pubblicato su Neurological Science un articolo su un sondaggio relativo alla conoscenza dei neurologi italiani nell'ambito delle malattie rare, con il risultato che ancora molto lavoro è necessario per rendere tali malattie meno "orfane"». Un dato che, secondo Federico, deve fare riflettere: «il 25% dei pazienti rari in Italia 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».

Giornata Malattie Rare: oltre il 50% sono di natura neurologica

LINK: <https://news.in-dies.info/71815/>

Giornata Malattie Rare: oltre il 50% sono di natura neurologica La **Società Italiana di Neurologia** in prima linea in occasione della Giornata delle Malattie Rare che si celebra il 29 febbraio. Ben oltre il 50% di queste patologie ha, infatti, una componente neurologica e coinvolge nella loro sintomatologia il sistema nervoso centrale, quello periferico e il muscolo. Sono oltre 6000 le patologie rare, definite orfane poiché spesso prive di terapie e di un'adeguata organizzazione assistenziale. "Il Gruppo di Studio **SIN** di Neurogenetica Clinica e Malattie Rare - afferma il Prof. Antonio Federico, già Direttore della Clinica Neurologica di Siena e professore emerito presso di questa università - ha recentemente pubblicato su *Neurological Science* un articolo su un sondaggio relativo alla conoscenza dei neurologi italiani nell'ambito delle malattie rare, con il risultato che ancora molto lavoro è necessario per rendere tali malattie meno "orfane". Basti pensare che 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". 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. 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. Tale numero si è arricchito di nuove entrate nel 2020. All'interno dell'ERN Rare Neurologic Diseases è in stato avanzato di realizzazione un importante progetto finanziato dalla Unione Europea sulle malattie neurologiche rare senza diagnosi, rivolto alla individuazione di nuovi geni di malattia, finora sconosciuti. La rivista internazionale *Neurological Sciences*, organo della **SIN**, diretta dal prof. Antonio Federico, anche coordinatore della Task Force della European Academy of Neurology, anche quest'anno partecipa alla Giornata Mondiale delle Malattie Rare con un editoriale del direttore che riporta i principali articoli pubblicati nel 2019 (oltre 60 su 440 articoli pubblicati). <https://rdcu.be/b1KH4> Il prof. Federico, inoltre, sia a livello nazionale che a livello europeo sta stimolando l'organizzazione di piani fisioteraputici

personalizzati nell'ambito delle diverse forme di malattie neurologiche rare, individuando nella riabilitazione cronica un importante supporto per rallentare la evoluzione della malattia, insieme alle importanti conquiste di nuove terapie che interferiscono direttamente sulla loro patogenesi. Cos'è la Giornata delle Malattie Rare? 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, la Giornata delle Malattie Rare è oggi un evento di caratura mondiale che coinvolge oltre 85 paesi nel mondo.

Pinterest Potrebbe interessarti anche... Aumentante del 17% in dieci anni le malattie rare In dieci anni sono aumentanti del 17% i casi di persone con una malattia rara Malattie Rare: al via la campagna social Al via #ShowYourRare, la campagna social di Uniamo Federazione Italiana Malattie Rare Onlus realizzata in Giornata Mondiale delle Malattie Rare: unisciti a noi #UniamoLaVoce: Unisciti a noi per far sentire la voce delle Malattie Rare 29 Febbraio 2016 Giornata

delle Malattie Rare: una cerimonia speciale al Quirinale "Con la ricerca le possibilità sono infinite": questo il messaggio chiave che UNIAMO FIMR Onlus Autore IN DIES Pubblicato il 29 Febbraio 2020 29 Febbraio 2020 Categorie Lifestyle, SaluteTag Giornata Malattie Rare, Neurologia, sistema nervoso centrale