SINPIA
Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza

# MONITORAGGIO MEDIA

Venerdì 24 febbraio 2023

SIFA
MEDIA MONITORING

SIFA srl - Via G. Mameli, 11 – 20129 MILANO
+390243990431
help@sifasrl.com - www.sifasrl.com

# Sommario


| N. | Data | Pag | Testata | Articolo | Argomento | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| 1 | 23/02/2023 | WEB | DOTTNET.IT | IL 40 PER CENTO DELLE MALATTIE RARE COINVOLGE IL SISTEMA NERVOSO | SINPIA WEB | 1 |
| 2 | 23/02/2023 | WEB | FEDERFARMA.IT | MARCO COSSOLO E GIORGIO PALù - UNOMATTINA 13/01/23 | SINPIA WEB | 4 |
| 3 | 23/02/2023 | WEB | INSALUTENEWS.IT | MALATTIE RARE, IL 40% COINVOLGE IL SISTEMA NERVOSO. IN ITALIA IL 70% DEI PAZIENTI è UNDER 18 | SINPIA WEB | 6 |
| 4 | 23/02/2023 | WEB | NURSINGUP.ABRUZZO.IT | MALATI RARI, I NEUROPSICHIATRI INFANTILI SINPIA: IN ITALIA IL 70% è UNDER 18 E IL 40% DELLE PATOLOGIE COINVOLGE IL SISTEMA NERVOSO | SINPIA WEB | 8 |
| 5 | 23/02/2023 | WEB | PANORAMASANITA.IT | MALATTIE RARE, NEL 40 % DEI CASI è COINVOLTO IL SISTEMA NERVOSO | SINPIA WEB | 9 |
| 6 | 23/02/2023 | WEB | REDATTORESOCIALE.IT | MALATI RARI, IL ITALIA IL 70% è UNDER 18. SINPIA: “IL 40% DELLE MALATTIE COINVOLGE IL SISTEMA NERVOSO” | SINPIA WEB | 11 |
| 7 | 23/02/2023 | WEB | SANITA24.ILSOLE24ORE.COM | MALATI RARI, I NEUROPSICHIATRI INFANTILI SINPIA: IN ITALIA IL 70% è UNDER 18 E IL 40% DELLE PATOLOGIE COINVOLGE IL SISTEMA NERVOSO | SINPIA WEB | 14 |
| 8 | 24/02/2023 | 20 | GAZZETTA DEL SUD - CZ | AUTISMO, CORSI DI FORMAZIONE PER CHI OPERA NEL SOCIALE | AUTISMO | 17 |
| 9 | 24/02/2023 | 26 | LA PROVINCIA DI CREMA | I CAMPIONI DELLO SPORT "RACCONTANO" COS'È L'AUTI S M O | AUTISMO | 18 |
| 10 | 24/02/2023 | 12 | IL MESSAGGERO | MALATTIE RARE, LE RICERCHE SCELTE DA TELETHON: FINANZIAMENTI DA 5 MILIONI | NEUROLOGIA INFANTILE | 20 |
| 11 | 24/02/2023 | 45 | IL SECOLO XIX | MALATTIE RARE, INCONTRO IN OSPEDALE CON GLI SPECIALISTI | NEUROLOGIA INFANTILE | 22 |
| 12 | 24/02/2023 | 17 | IL MATTINO DI PADOVA | MALATTIE RARE, PADOVA GUIDA LA CLASSIFICA EUROPEA "AVVIATO DA ANNI UN PERCORSO DI ECCELLENZA" | NEUROLOGIA INFANTILE | 23 |
| 13 | 24/02/2023 | 10 | IL GAZZETTINO | MALATTIE RARE, DA TELETHON 5,27 MILIONI PER LA RICERCA | NEUROLOGIA INFANTILE | 24 |
| 14 | 24/02/2023 | 29 | IL GAZZETTINO DI PORDENONE | MALATTIE RARE, PREMIATE DUE RICERCHE CONDOTTE SUL TERRITORIO | NEUROLOGIA INFANTILE | 25 |
| 15 | 24/02/2023 | 9 | CORRIERE DEL VENETO - PD | IL PREFETTO VISITA I PICCOLI DEGENTI ONCOLOGICI. INAUGURATO UN MURALE CON I LORO DISEGNI | NEUROLOGIA INFANTILE | 26 |
| 16 | 23/02/2023 | 11 | CORRIERE DI NOVARA | LA SPERANZA PER LA SLA NASCE A NOVARA | NEUROLOGIA INFANTILE | 27 |

# Il 40 per cento delle malattie rare coinvolge il sistema nervoso

dottnet.it/articolo/32532813/il-40-per-cento-delle-malattie-rare-coinvolge-il-sistema-nervoso/

Malattie Rare | Redazione DottNet | 23/02/2023 12:02

sanità-pubblica malattie-rare neurologia

In Italia i malati rari sono circa 2 milioni e nel 70% dei casi si tratta di pazienti in età pediatrica

Rari, eppure non così rari. Ne è affetto **il 5% della popolazione mondiale**, **circa 30 milioni solo in Europa**. Nel nostro Paese, secondo la rete Orphanet Italia, i malati rari sono **circa 2 milioni e nel 70% dei casi si tratta di pazienti in età pediatrica.** Il **numero di malattie rare** conosciute e diagnosticate è di **circa 10.000**, ma è una cifra che aumenta con i progressi della scienza e della ricerca: se il **72% delle malattie rare ha un'origine genetica**, le altre sono il risultato di infezioni, allergie e cause ambientali, oppure sono tumori rari (dati Epicentro.ISS).

Le malattie rare possono colpire molti organi o apparati: **circa il 40% di queste patologie ha una componente neurologica e coinvolge il sistema nervoso centrale e periferico e il muscolo**. Numerosi bambini e adolescenti affetti da malattie rare sono portatori, infatti, di disabilità neurologiche, neuropsicologiche e psichiatriche, alcune come esito biologico della malattia, molte altre a causa dell'isolamento sociale che sperimentano nei contesti di vita.

*"Molte delle malattie rare con esordio in età evolutiva* – evidenzia la Prof.ssa **Elisa Fazzi**, **Presidente SINPIA** e **Direttore della U.O. Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza ASST Spedali Civili e Università di Brescia** – *comportano sintomi neurologici o interferiscono con lo sviluppo neuropsichico e richiedono una diagnosi precoce e una gestione multidisciplinare sul lungo periodo. Il neuropsichiatra infantile rappresenta, quindi, uno dei primi interlocutori nell'intero percorso diagnostico, terapeutico e riabilitativo, un punto di riferimento anche per le famiglie. Negli anni molto è stato fatto per aumentare la*

*sensibilità sul tema, migliorare la tempestività della diagnosi, sviluppare la ricerca genetica e sui farmaci orfani e avviare nuovi trial terapeutici che aprono percorsi di speranza in situazioni che fino a pochi anni fa non ne avevano. Eppure, molto resta ancora da fare soprattutto riguardo la presa in carico e la riabilitazione di cui i piccoli pazienti hanno bisogno. Siamo certi che il Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2025, recentemente approvato, rappresenti un traguardo importante e un passo avanti nella ricerca, con l'obiettivo di ampliare l'accesso alla diagnosi e alla cura contribuirà a migliorare il più possibile la qualità di vita delle persone con malattia rara".*

Secondo i dati del Registro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS), in Italia si stimano **ogni anno circa 19.000 nuovi casi di malattie rare**, patologie che sono accomunate da diversi aspetti come la **difficoltà per il paziente** di ottenere una **diagnosi appropriata e rapida**; la rara disponibilità di **cure risolutive**; l'andamento della malattia spesso **cronico-invalidante** con conseguente carico individuale, familiare e sociale. È spesso necessaria, quindi, una **presa in carico neuropsichiatrica e riabilitativa di lungo periodo, multidisciplinare**. "*Per ottenere un'ampia ed efficace conoscenza sui sintomi e sulla storia naturale di ogni malattia rara* – aggiunge **Elisa Fazzi** - *è necessario promuovere i registri di malattia e costruire strumenti o scale di valutazione ad hoc utili per seguirne l'evoluzione e valutare l'efficacia delle terapie in fase di sperimentazione. E' possibile nel tempo arrivare ad una neuropsichiatria infantile di precisione".*

*"Il Neuropsichiatra Infantile ha un ruolo cruciale nel valorizzare il significato dei sintomi* - interviene la Dott.ssa **Antonella Costantino, Past President SINPIA e Direttore dell'Unità Operativa di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza (UONPIA) della Fondazione IRCCS «Ca' Granda» Ospedale Maggiore Policlinico di Milano** - *e nel tracciare il percorso diagnostico e terapeutico all'interno della rete dei servizi di neuropsichiatria infantile, percorso che non può che partire dai servizi territoriali, giungere alle strutture diagnostiche di terzo livello e tornare nuovamente ai servizi territoriali. Come per tutti i disturbi neuropsichici dell'età evolutiva, il miglioramento della prognosi è legato in modo rilevante alla precocità e appropriatezza degli interventi attivati, in un'ottica di presa in carico fatta di percorsi di cura e di rete coordinata di interventi sanitari, sociali, educativi, interventi che devono poter essere personalizzati sui bisogni di ogni bambino, secondo priorità e intensità specifiche, e condivisi con la famiglia. Deve, inoltre, essere garantita la continuità di cura nel passaggio in età adulta, mantenendo un punto di riferimento specialistico che possa affiancare, quando necessario, la presa in carico sociale".*

*"Nell'ambito dei disturbi neuropsichici dell'età evolutiva - aggiunge il Prof.* **Vincenzo Leuzzi, già Direttore dell'Istituto di Neuropsichiatria infantile dell'Università "Sapienza" di Roma, esperto di malattie rare** - *l'Italia ha ottimi modelli ed una eccellente normativa. E' l'unico Paese che con la figura dello specialista in Neuropsichiatra Infantile mantiene un approccio olistico al bambino integrando gli aspetti biologici relativi alla diagnosi con quelli adattivi che hanno ovviamente implicazioni in molteplici aree funzionali e disciplinari (neurologica, psichiatrica, neuropsicologia, riabilitativa) coprendo un esteso arco di vita del*

*bambino e dell'adolescente (0-18 anni). Ha sviluppato una legge per le malattie rare (Legge 175/2021) unica in Europa per ampiezza delle garanzie e del supporto al bambino con malattia rara ed alla sua famiglia. E', infine, uno dei paesi europei che ha promulgato una legge sulla prevenzione delle malattie rare curabili tramite screening neonatale di massa (Legge 167/2016) che include ormai circa 50 condizioni per le quali la diagnosi precoce ed il tempestivo trattamento prevengono o limitano in modo sostanziale le conseguenze cliniche della malattia. La legge ha istituito centri clinici di riferimento per i bambini diagnosticati tramite screening neonatale in molti dei quali il neuropsichiatra infantile è un riferimento essenziale per le patologie di sua competenza".*

La **SINPIA** è un'Associazione Scientifica che ha per scopo la tutela della salute mentale dell'infanzia e dell'adolescenza, lo sviluppo della ricerca e della prevenzione, diagnosi, cura e riabilitazione delle patologie neurologiche, neuropsicologiche e/o psichiatriche dell'infanzia e dell'adolescenza (da 0 a 18 anni) e di tutti i disordini dello sviluppo del bambino nelle sue varie linee di espressione (motoria, comunicativo-linguistica, cognitiva, affettiva e relazionale).

# VisualizzaNews

federfarma.it/Edicola/Ansa-Salute-News/VisualizzaNews.aspx

## Ansa Salute News

23/02/202312:04

## Malati rari,in Italia 70% è under 18, genetica è prima causa Il 40% delle malattie rare coinvolge il sistema nervoso

- ROMA, 23 FEB - Sono circa 30 milioni solo in Europa i malati rari, circa due milioni dei quali in Italia e nel 70% dei casi si tratta di pazienti in età pediatrica. Il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate è di circa 10.000, ma è un numero che aumenta con i progressi della scienza e della ricerca. Il 72% delle malattie rare ha un'origine genetica, le altre sono il risultato di infezioni, allergie e cause ambientali, oppure sono tumori rari, e circa il 40% di queste patologie ha una componente neurologica e coinvolge il sistema nervoso centrale e periferico e il muscolo. Lo sottolinea, in occasione della giornata mondiale delle malattie rare, la Sinpia, Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza. Numerosi bambini e adolescenti affetti da malattie rare sono portatori, infatti, di disabilità neurologiche, neuropsicologiche e psichiatriche, alcune come esito biologico della malattia, molte altre a causa dell'isolamento sociale che sperimentano nei contesti di vita. "Molte delle malattie rare con esordio in età evolutiva - evidenzia la professoressa Elisa Fazzi, presidente Sinpia - comportano sintomi neurologici o interferiscono con lo sviluppo neuropsichico e richiedono una diagnosi precoce e una gestione multidisciplinare sul lungo periodo. Il neuropsichiatra infantile rappresenta, quindi, uno dei primi interlocutori nell'intero percorso diagnostico, terapeutico e riabilitativo, un punto di riferimento anche per le famiglie. Negli anni molto è stato fatto per aumentare la sensibilità sul tema, migliorare la tempestività della

diagnosi, sviluppare la ricerca genetica e sui farmaci orfani e avviare nuovi trial terapeutici che aprono percorsi di speranza in situazioni che fino a pochi anni fa non ne avevano. Eppure, molto resta ancora da fare soprattutto riguardo la presa in carico e la riabilitazione di cui i piccoli pazienti hanno bisogno. Siamo certi che il Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2025, recentemente approvato, rappresenti un traguardo importante e un passo avanti nella ricerca, con l'obiettivo di ampliare l'accesso alla diagnosi e alla cura contribuirà a migliorare il più possibile la qualità di vita delle persone con malattia rara".

# Malattie rare, il 40% coinvolge il sistema nervoso. In Italia il 70% dei pazienti è under 18

DI INSALUTENEWS.IT · 23 FEBBRAIO 2023

Roma, 23 febbraio 2023 – Rari, eppure non così rari. Ne è affetto il 5% della popolazione mondiale, circa 30 milioni solo in Europa. Nel nostro Paese, secondo la rete Orphanet Italia, i malati rari sono circa 2 milioni e nel 70% dei casi si tratta di pazienti in età pediatrica.

Il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate è di circa 10.000, ma è una cifra che aumenta con i progressi della scienza e della ricerca: se il 72% delle malattie rare ha un'origine genetica, le altre sono il risultato di infezioni, allergie e cause ambientali, oppure sono tumori rari (dati Epicentro.ISS).

Le malattie rare possono colpire molti organi o apparati: circa il 40% di queste patologie ha una componente neurologica e coinvolge il sistema nervoso centrale e periferico e il muscolo. Numerosi bambini e adolescenti affetti da malattie rare sono portatori, infatti, di disabilità neurologiche, neuropsicologiche e psichiatriche, alcune come esito biologico della malattia, molte altre a causa dell'isolamento sociale che sperimentano nei contesti di vita.

"Molte delle malattie rare con esordio in età evolutiva – evidenzia la prof.ssa Elisa Fazzi, Presidente SINPIA e Direttore della U.O. Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza ASST Spedali Civili e Università di Brescia – comportano sintomi neurologici o interferiscono con lo sviluppo neuropsichico e richiedono una diagnosi precoce e una gestione multidisciplinare sul lungo periodo. Il neuropsichiatra infantile rappresenta, quindi, uno dei primi interlocutori nell'intero percorso diagnostico, terapeutico e riabilitativo, un punto di riferimento anche per le famiglie".

"Negli anni molto è stato fatto per aumentare la sensibilità sul tema, migliorare la tempestività della diagnosi, sviluppare la ricerca genetica e sui farmaci orfani e avviare nuovi trial terapeutici che aprono percorsi di speranza in situazioni che fino a pochi anni fa non ne avevano – prosegue Fazzi – Eppure, molto resta ancora da fare soprattutto riguardo la presa in carico e la riabilitazione di cui i piccoli pazienti hanno bisogno. Siamo certi che il Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2025, recentemente approvato, rappresenti un traguardo importante e un passo avanti nella ricerca, con l'obiettivo di ampliare l'accesso alla diagnosi e alla cura contribuirà a migliorare il più possibile la qualità di vita delle persone con malattia rara".

Secondo i dati del Registro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS), in Italia si stimano ogni anno circa 19.000 nuovi casi di malattie rare, patologie che sono accomunate da diversi aspetti come la difficoltà per il paziente di ottenere una diagnosi appropriata e rapida; la rara disponibilità di cure risolutive; l'andamento della malattia spesso cronico-invalidante con conseguente carico individuale, familiare e sociale. È spesso necessaria, quindi, una presa in carico neuropsichiatrica e riabilitativa di lungo periodo, multidisciplinare.

"Per ottenere un'ampia ed efficace conoscenza sui sintomi e sulla storia naturale di ogni malattia rara – aggiunge Elisa Fazzi – è necessario promuovere i registri di malattia e costruire strumenti o scale di valutazione ad hoc utili per seguirne l'evoluzione e valutare l'efficacia delle terapie in fase di sperimentazione. È possibile nel tempo arrivare ad una neuropsichiatria infantile di precisione".

"Il Neuropsichiatra Infantile ha un ruolo cruciale nel valorizzare il significato dei sintomi – interviene la dott.ssa Antonella Costantino, Past President SINPIA e Direttore dell'Unità Operativa di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza (UONPIA) della Fondazione IRCCS «Ca' Granda» Ospedale Maggiore Policlinico di Milano – e nel tracciare il percorso diagnostico e terapeutico all'interno della rete dei servizi di neuropsichiatria infantile, percorso che non può che partire dai servizi territoriali, giungere alle strutture diagnostiche di terzo livello e tornare nuovamente ai servizi territoriali".

"Come per tutti i disturbi neuropsichici dell'età evolutiva – spiega Costantino – il miglioramento della prognosi è legato in modo rilevante alla precocità e appropriatezza degli interventi attivati, in un'ottica di presa in carico fatta di percorsi di cura e di rete coordinata di

Ritaglio ad uso esclusivo del destinatario

interventi sanitari, sociali, educativi, interventi che devono poter essere personalizzati sui bisogni di ogni bambino, secondo priorità e intensità specifiche, e condivisi con la famiglia. Deve, inoltre, essere garantita la continuità di cura nel passaggio in età adulta, mantenendo un punto di riferimento specialistico che possa affiancare, quando necessario, la presa in carico sociale".

"Nell'ambito dei disturbi neuropsichici dell'età evolutiva – aggiunge il prof. Vincenzo Leuzzi, già Direttore dell'Istituto di Neuropsichiatria infantile dell'Università "Sapienza" di Roma, esperto di malattie rare – l'Italia ha ottimi modelli ed una eccellente normativa. È l'unico Paese che con la figura dello specialista in Neuropsichiatra Infantile mantiene un approccio olistico al bambino integrando gli aspetti biologici relativi alla diagnosi con quelli adattivi che hanno ovviamente implicazioni in molteplici aree funzionali e disciplinari (neurologica, psichiatrica, neuropsicologia, riabilitativa) coprendo un esteso arco di vita del bambino e dell'adolescente (0-18 anni)".

"Ha sviluppato una legge per le malattie rare (Legge 175/2021) unica in Europa per ampiezza delle garanzie e del supporto al bambino con malattia rara ed alla sua famiglia. È, infine, uno dei paesi europei che ha promulgato una legge sulla prevenzione delle malattie rare curabili tramite screening neonatale di massa (Legge 167/2016) che include ormai circa 50 condizioni per le quali la diagnosi precoce ed il tempestivo trattamento prevengono o limitano in modo sostanziale le conseguenze cliniche della malattia. La legge ha istituito centri clinici di riferimento per i bambini diagnosticati tramite screening neonatale in molti dei quali il neuropsichiatra infantile è un riferimento essenziale per le patologie di sua competenza", conclude il prof. Leuzzi.

Salva come PDF

Tag: Antonella Costantino | Elisa Fazzi | malattie rare | SINPIA | sistema nervoso | Vincenzo Leuzzi

**POTREBBE ANCHE INTERESSARTI...**

Ritaglio ad uso esclusivo del destinatario

# Malati rari, i neuropsichiatri infantili Sinpia: in Italia il 70% è under 18 e il 40% delle patologie coinvolge il sistema nervoso

nursingup.abruzzo.it/

February 23, 2023

“Per ottenere un’ampia ed efficace conoscenza sui sintomi e sulla storia naturale di ogni malattia rara –
afferma la presidente Sinpia Elisa Fazzi – è necessario promuovere i registri di malattia e costruire strumenti
o scale di valutazione ad hoc utili per seguirne l’evoluzione e valutare l’efficacia delle terapie in fase di
sperimentazione. È possibile nel tempo arrivare ad una neuropsichiatria infantile di precisione».

**Approfondisci…**: Malati rari, i neuropsichiatri infantili Sinpia: in Italia il 70% è under 18 e il 40% delle patologie
coinvolge il sistema nervoso

# Malattie rare, nel 40% dei casi è coinvolto il sistema nervoso

panoramasanita.it/2023/02/23/malattie-rare-nel-40-dei-casi-e-coinvolto-il-sistema-nervoso/

*La Sinpia sottolinea il ruolo cruciale del neuropsichiatra infantile. Vincenzo Leuzzi (La Sapienza): l'Italia è un ottimo modello*

Nel nostro Paese, secondo la rete Orphanet Italia, i malati rari sono circa 2 milioni e nel 70% dei casi si tratta di pazienti in età pediatrica. Le malattie rare possono colpire molti organi o apparati: circa il 40% di queste patologie ha una componente neurologica e coinvolge il sistema nervoso centrale e periferico e il muscolo. Numerosi bambini e adolescenti affetti da malattie rare sono portatori, infatti, di disabilità neurologiche, neuropsicologiche e psichiatriche, alcune come esito biologico della malattia, molte altre a causa dell'isolamento sociale che sperimentano nei contesti di vita.

A dare un quadro esaustivo della questione è stata ieri **Sinpia (Società italiana di neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza)**. "Molte delle malattie rare con esordio in età evolutiva – evidenzia Elisa Fazzi, presidente e Direttore della U.O. Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza Asst Spedali Civili e Università di Brescia – comportano sintomi neurologici o interferiscono con lo sviluppo neuropsichico e richiedono una diagnosi precoce e una gestione multidisciplinare sul lungo periodo. Il neuropsichiatra infantile rappresenta, quindi, uno dei primi interlocutori nell'intero percorso diagnostico, terapeutico e riabilitativo, un punto di riferimento anche per le famiglie. Negli anni molto è stato fatto per aumentare la sensibilità sul tema, migliorare la tempestività della diagnosi, sviluppare la ricerca genetica e sui farmaci orfani e avviare nuovi trial terapeutici che aprono percorsi di speranza in situazioni che fino a pochi anni fa non ne avevano. Eppure, molto resta ancora da fare soprattutto riguardo la presa in carico e la riabilitazione di cui i piccoli pazienti hanno bisogno. Siamo certi che **il Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2025**, recentemente approvato, rappresenti un traguardo importante e un passo avanti nella ricerca, con l'obiettivo di ampliare l'accesso alla diagnosi e alla cura contribuirà a migliorare il più possibile la qualità di vita delle persone con malattia rara".

Secondo i dati del Registro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS), in Italia si stimano ogni anno circa 19.000 nuovi casi di malattie rare, patologie che sono accomunate da diversi aspetti come la difficoltà per il paziente di ottenere una diagnosi appropriata e rapida; la rara disponibilità di cure risolutive; l'andamento della malattia spesso cronico-invalidante con conseguente carico individuale, familiare e sociale. È spesso necessaria, quindi, una presa in carico neuropsichiatrica e riabilitativa di lungo periodo, multidisciplinare. "Per ottenere un'ampia ed efficace conoscenza sui sintomi e sulla storia naturale di ogni malattia rara – aggiunge Elisa Fazzi – è necessario promuovere i registri di

malattia e costruire strumenti o scale di valutazione ad hoc utili per seguirne l'evoluzione e valutare l'efficacia delle terapie in fase di sperimentazione. E' possibile nel tempo arrivare ad una neuropsichiatria infantile di precisione". L'Italia ha tuttavia una eccellente normativa in merito.

"Nell'ambito dei disturbi neuropsichici dell'età evolutiva – aggiunge **Vincenzo Leuzzi, già Direttore dell'Istituto di Neuropsichiatria infantile dell'Università "Sapienza" di Roma**, esperto di malattie rare – l'Italia ha ottimi modelli ed una eccellente normativa. E' l'unico Paese che con la figura dello specialista in Neuropsichiatra Infantile mantiene un approccio olistico al bambino integrando gli aspetti biologici relativi alla diagnosi con quelli adattivi che hanno ovviamente implicazioni in molteplici aree funzionali e disciplinari (neurologica, psichiatrica, neuropsicologia, riabilitativa) coprendo un esteso arco di vita del bambino e dell'adolescente (0-18 anni). Ha sviluppato una legge per le malattie rare (Legge 175/2021) unica in Europa per ampiezza delle garanzie e del supporto al bambino con malattia rara ed alla sua famiglia.  E', infine, uno dei paesi europei che ha promulgato una legge sulla prevenzione delle malattie rare curabili tramite screening neonatale di massa (Legge 167/2016) che include ormai circa 50 condizioni per le quali la diagnosi precoce ed il tempestivo trattamento prevengono o limitano in modo sostanziale le conseguenze cliniche della malattia. La legge ha istituito centri clinici di riferimento per i bambini diagnosticati tramite screening neonatale in molti dei quali il neuropsichiatra infantile è un riferimento essenziale per le patologie di sua competenza".

La **Sinpia** è un'Associazione Scientifica che ha per scopo la tutela della salute mentale dell'infanzia e dell'adolescenza, lo sviluppo della ricerca e della prevenzione, diagnosi, cura e riabilitazione delle patologie neurologiche, neuropsicologiche e/o psichiatriche dell'infanzia e dell'adolescenza (da 0 a 18 anni) e di tutti i disordini dello sviluppo del bambino nelle sue varie linee di espressione (motoria, comunicativo-linguistica, cognitiva, affettiva e relazionale).

# Malati rari, il Italia il 70% è under 18. Sinpia: “Il 40% delle malattie coinvolge il sistema nervoso”

redattoresociale.it/article/notiziario/malati_rari_il_italia_il_70_e_under_18_sinpia_il_40_delle_malattie_coinvolge_il_sistema_nervoso_



Fazzi (Sinpia): “Molte delle malattie rare con esordio in età evolutiva comportano sintomi neurologici o interferiscono con lo sviluppo neuropsichico e richiedono una diagnosi precoce e una gestione multidisciplinare sul lungo periodo”

ROMA – Rari, eppure non così rari. Ne è affetto **il 5% della popolazione mondiale**, **circa 30 milioni solo in Europa**. Nel nostro Paese, secondo la rete Orphanet Italia, i malati rari sono **circa 2 milioni e nel 70% dei casi si tratta di pazienti in età pediatrica.**
Il **numero di malattie rare** conosciute e diagnosticate è di **circa 10.000**, ma è una cifra che aumenta con i progressi della scienza e della ricerca: se il **72% delle malattie rare ha un’origine genetica**, le altre sono il risultato di infezioni, allergie e cause ambientali, oppure sono tumori rari (dati Epicentro.ISS). A ricordarlo è la Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza (Sinpia), che ricorda come le malattie rare possano colpire molti organi o apparati: “**circa il 40% di queste patologie ha una componente neurologica e coinvolge il sistema nervoso centrale e periferico e il muscolo**. Numerosi bambini e adolescenti affetti da malattie rare sono portatori, infatti, di disabilità neurologiche, neuropsicologiche e psichiatriche, alcune come esito biologico della malattia, molte altre a causa dell’isolamento sociale che sperimentano nei contesti di vita”.

“Molte delle malattie rare con esordio in età evolutiva – evidenzia **Elisa Fazzi**, **presidente Sinpia** e **direttore della U.O. Neuropsichiatria dell’Infanzia e dell’Adolescenza ASST Spedali Civili e Università di Brescia** – comportano sintomi neurologici o interferiscono

con lo sviluppo neuropsichico e richiedono una diagnosi precoce e una gestione multidisciplinare sul lungo periodo. Il neuropsichiatra infantile rappresenta, quindi, uno dei primi interlocutori nell'intero percorso diagnostico, terapeutico e riabilitativo, un punto di riferimento anche per le famiglie. Negli anni molto è stato fatto per aumentare la sensibilità sul tema, migliorare la tempestività della diagnosi, sviluppare la ricerca genetica e sui farmaci orfani e avviare nuovi trial terapeutici che aprono percorsi di speranza in situazioni che fino a pochi anni fa non ne avevano. Eppure, molto resta ancora da fare soprattutto riguardo la presa in carico e la riabilitazione di cui i piccoli pazienti hanno bisogno. Siamo certi che il Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2025, recentemente approvato, rappresenti un traguardo importante e un passo avanti nella ricerca, con l'obiettivo di ampliare l'accesso alla diagnosi e alla cura contribuirà a migliorare il più possibile la qualità di vita delle persone con malattia rara".

Secondo i dati del Registro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità (Iss), in Italia si stimano **ogni anno circa 19.000 nuovi casi di malattie rare**, patologie che sono accomunate da diversi aspetti come la **difficoltà per il paziente** di ottenere una **diagnosi appropriata e rapida**; la rara disponibilità di **cure risolutive**; l'andamento della malattia spesso **cronico-invalidante** con conseguente carico individuale, familiare e sociale. È spesso necessaria, quindi, una **presa in carico neuropsichiatrica e riabilitativa di lungo periodo, multidisciplinare**. "Per ottenere un'ampia ed efficace conoscenza sui sintomi e sulla storia naturale di ogni malattia rara – aggiunge **Elisa Fazzi** - è necessario promuovere i registri di malattia e costruire strumenti o scale di valutazione ad hoc utili per seguirne l'evoluzione e valutare l'efficacia delle terapie in fase di sperimentazione. E' possibile nel tempo arrivare ad una neuropsichiatria infantile di precisione".

"Il neuropsichiatra infantile ha un ruolo cruciale nel valorizzare il significato dei sintomi - aggiunge **Antonella Costantino, past president Sinpia e direttore dell'Unità Operativa di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza della Fondazione Irccs Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano** - e nel tracciare il percorso diagnostico e terapeutico all'interno della rete dei servizi di neuropsichiatria infantile, percorso che non può che partire dai servizi territoriali, giungere alle strutture diagnostiche di terzo livello e tornare nuovamente ai servizi territoriali. Come per tutti i disturbi neuropsichici dell'età evolutiva, il miglioramento della prognosi è legato in modo rilevante alla precocità e appropriatezza degli interventi attivati, in un'ottica di presa in carico fatta di percorsi di cura e di rete coordinata di interventi sanitari, sociali, educativi, interventi che devono poter essere personalizzati sui bisogni di ogni bambino, secondo priorità e intensità specifiche, e condivisi con la famiglia. Deve, inoltre, essere garantita la continuità di cura nel passaggio in età adulta, mantenendo un punto di riferimento specialistico che possa affiancare, quando necessario, la presa in carico sociale".

"Nell'ambito dei disturbi neuropsichici dell'età evolutiva - aggiunge **Vincenzo Leuzzi, già direttore dell'Istituto di Neuropsichiatria infantile dell'Università "Sapienza" di Roma, esperto di malattie rare** - l'Italia ha ottimi modelli ed una eccellente normativa. E' l'unico

Paese che con la figura dello specialista in Neuropsichiatra Infantile mantiene un approccio olistico al bambino integrando gli aspetti biologici relativi alla diagnosi con quelli adattivi che hanno ovviamente implicazioni in molteplici aree funzionali e disciplinari (neurologica, psichiatrica, neuropsicologia, riabilitativa) coprendo un esteso arco di vita del bambino e dell'adolescente (0-18 anni). Ha sviluppato una legge per le malattie rare (Legge 175/2021) unica in Europa per ampiezza delle garanzie e del supporto al bambino con malattia rara ed alla sua famiglia.  E', infine, uno dei paesi europei che ha promulgato una legge sulla prevenzione delle malattie rare curabili tramite screening neonatale di massa (Legge 167/2016) che include ormai circa 50 condizioni per le quali la diagnosi precoce ed il tempestivo trattamento prevengono o limitano in modo sostanziale le conseguenze cliniche della malattia. La legge ha istituito centri clinici di riferimento per i bambini diagnosticati tramite screening neonatale in molti dei quali il neuropsichiatra infantile è un riferimento essenziale per le patologie di sua competenza".
© Riproduzione riservata RICEVI LA NEWSLETTER GRATUITA HOME PAGE SCEGLI IL TUO ABBONAMENTO LEGGI LE ULTIME NEWS

## Tag correlati

MALATTIE RARE

# Malati rari, i neuropsichiatri infantili Sinpia: in Italia il 70% è under 18 e il 40% delle patologie coinvolge il sistema nervoso

sanita24.ilsole24ore.com/art/medicina-e-ricerca/2023-02-23/malati-rari-neuropsichiatri-infantili-sinpia-italia-70percento-e-under-18-e-40percento-patologie-coinvolge-sistema-nervoso-110344.php

Medicina e ricerca

S

24 Esclusivo per Sanità24

Rari, eppure non così rari. Ne è affetto il 5% della popolazione mondiale, circa 30 milioni solo in Europa. Nel nostro Paese, secondo la rete Orphanet Italia, i malati rari sono circa 2 milioni e nel 70% dei casi si tratta di pazienti in età pediatrica.
Il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate è di circa 10.000, ma è una cifra che aumenta con i progressi della scienza e della ricerca: se il 72% delle malattie rare ha un'origine genetica, le altre sono il risultato di infezioni, allergie e cause ambientali, oppure sono tumori rari (dati Epicentro, Iss). Le malattie rare possono colpire molti organi o apparati: circa il 40% di queste patologie ha una componente neurologica e coinvolge il sistema nervoso centrale e periferico e il muscolo. Numerosi bambini e adolescenti affetti da malattie rare sono portatori, infatti, di disabilità neurologiche, neuropsicologiche e psichiatriche, alcune come esito biologico della malattia, molte altre a causa dell'isolamento sociale che sperimentano nei contesti di vita.
«Molte delle malattie rare con esordio in età evolutiva – evidenzia Elisa Fazzi, presidente Sinpia e Direttore della Unità operativa Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza Asst Spedali Civili e Università di Brescia – comportano sintomi neurologici o interferiscono con lo sviluppo neuropsichico e richiedono una diagnosi precoce e una gestione multidisciplinare sul lungo periodo. Il neuropsichiatra infantile rappresenta, quindi, uno dei primi interlocutori nell'intero percorso diagnostico, terapeutico e riabilitativo, un punto di riferimento anche per le famiglie. Negli anni molto è stato fatto per aumentare la sensibilità sul tema, migliorare la tempestività della diagnosi, sviluppare la ricerca genetica e sui farmaci orfani e avviare nuovi trial terapeutici che aprono percorsi di speranza in situazioni che fino a pochi anni fa non ne avevano. Eppure, molto resta ancora da fare soprattutto riguardo la presa in carico e la riabilitazione di cui i piccoli pazienti hanno bisogno. Siamo certi che il Piano nazionale malattie rare 2023-2025, recentemente approvato, rappresenti un traguardo importante e un passo avanti nella ricerca, con l'obiettivo di ampliare l'accesso alla diagnosi e alla cura contribuirà a migliorare il più possibile la qualità di vita delle persone con malattia rara».
Secondo i dati del Registro nazionale Malattie rare dell'Istituto superiore di sanità (Iss), in

Italia si stimano ogni anno circa 19.000 nuovi casi di malattie rare, patologie che sono accomunate da diversi aspetti come la difficoltà per il paziente di ottenere una diagnosi appropriata e rapida; la rara disponibilità di cure risolutive; l'andamento della malattia spesso cronico-invalidante con conseguente carico individuale, familiare e sociale. È spesso necessaria, quindi, una presa in carico neuropsichiatrica e riabilitativa di lungo periodo, multidisciplinare. «Per ottenere un'ampia ed efficace conoscenza sui sintomi e sulla storia naturale di ogni malattia rara – aggiunge Elisa Fazzi - è necessario promuovere i registri di malattia e costruire strumenti o scale di valutazione ad hoc utili per seguirne l'evoluzione e valutare l'efficacia delle terapie in fase di sperimentazione. È possibile nel tempo arrivare ad una neuropsichiatria infantile di precisione».

«Il Neuropsichiatra infantile ha un ruolo cruciale nel valorizzare il significato dei sintomi - interviene la Antonella Costantino, past president Sinpia e Direttore Uo di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza della Fondazione Irccs «Ca' Granda» Ospedale Maggiore Policlinico di Milano - e nel tracciare il percorso diagnostico e terapeutico all'interno della rete dei servizi di neuropsichiatria infantile, percorso che non può che partire dai servizi territoriali, giungere alle strutture diagnostiche di terzo livello e tornare nuovamente ai servizi territoriali. Come per tutti i disturbi neuropsichici dell'età evolutiva, il miglioramento della prognosi è legato in modo rilevante alla precocità e appropriatezza degli interventi attivati, in un'ottica di presa in carico fatta di percorsi di cura e di rete coordinata di interventi sanitari, sociali, educativi, interventi che devono poter essere personalizzati sui bisogni di ogni bambino, secondo priorità e intensità specifiche, e condivisi con la famiglia. Deve, inoltre, essere garantita la continuità di cura nel passaggio in età adulta, mantenendo un punto di riferimento specialistico che possa affiancare, quando necessario, la presa in carico sociale».

«Nell'ambito dei disturbi neuropsichici dell'età evolutiva - aggiunge il Prof. Vincenzo Leuzzi, già direttore dell'Istituto di Neuropsichiatria infantile dell'Università "Sapienza" di Roma, esperto di malattie rare - l'Italia ha ottimi modelli e una eccellente normativa. È l'unico Paese che con la figura dello specialista in Neuropsichiatra infantile mantiene un approccio olistico al bambino integrando gli aspetti biologici relativi alla diagnosi con quelli adattivi che hanno ovviamente implicazioni in molteplici aree funzionali e disciplinari (neurologica, psichiatrica, neuropsicologia, riabilitativa) coprendo un esteso arco di vita del bambino e dell'adolescente (0-18 anni). Ha sviluppato una legge per le malattie rare (Legge 175/2021) unica in Europa per ampiezza delle garanzie e del supporto al bambino con malattia rara ed alla sua famiglia. È infine, uno dei paesi europei che ha promulgato una legge sulla prevenzione delle malattie rare curabili tramite screening neonatale di massa (Legge 167/2016) che include ormai circa 50 condizioni per le quali la diagnosi precoce ed il tempestivo trattamento prevengono o limitano in modo sostanziale le conseguenze cliniche della malattia. La legge ha istituito centri clinici di riferimento per i bambini diagnosticati tramite screening neonatale in molti dei quali il neuropsichiatra infantile è un riferimento essenziale per le patologie di sua competenza».

La Sinpia è un'Associazione Scientifica che ha per scopo la tutela della salute mentale dell'infanzia e dell'adolescenza, lo sviluppo della ricerca e della prevenzione, diagnosi, cura

e riabilitazione delle patologie neurologiche, neuropsicologiche e/o psichiatriche dell'infanzia e dell'adolescenza (da 0 a 18 anni) e di tutti i disordini dello sviluppo del bambino nelle sue varie linee di espressione (motoria, comunicativo-linguistica, cognitiva, affettiva e relazionale).

© RIPRODUZIONE RISERVATA

GAZZETTA DEL SUD - CZ

Data: 24.02.2023 Pag.: 20
Size: 89 cm2 AVE: € 5162.00
Tiratura: 27640
Diffusione: 18567
Lettori: 276000

Catanzaro
La prima sfida della "Dulbecco"

Ritaglio Stampa ad uso esclusivo del destinatario, Non riproducibile

**L'inizativa di due associazioni**

# Autismo, corsi di formazione per chi opera nel sociale

Oltre l'Autismo Catanzaro OdV e Io autentico OdV di Vibo Valentia, con l'utilizzo dei fondi per il 5 per mille a disposizione, hanno offerto ai Comuni di Catanzaro, Lamezia Terme, Soverato e Soveria Mannelli e alla Asp di Catanzaro un programma di formazione qualificante per il personale dedicato alle Politiche sociali e sanitarie. Le due associazioni garantiranno una formazione qualificante sugli istituti giuridici, amministrativi e scientifici. Il corso è finalizzato all'acquisizione delle capacità di predisposizione e realizzazione delle progettazioni individuali fino alla terminale fase di budget da predisporre da parte dell'Ufficio di Piano ATS, al fine di gestire con maggiore efficienza le attività di programmazione e realizzazione del Piano Integrato degli Interventi e Servizi Sociali. «Intendiamo - si legge in una nota - contribuire a realizzare concretamente il complesso sistema di interazioni tra enti, persone e famiglie per la realizzazione dei Progetti di Vita e sul Dopo di Noi per le disabilità gravi. La proposta formulata agli enti invitati risulta di elevato valore poiché le famiglie e le persone con disabilità (e Autismo in particolare) potranno beneficiare della maggiore professionalità acquisita dai discenti».

LA PROVINCIA DI CREMA

Data: 24.02.2023 Pag.: 26
Size: 463 cm2 AVE: € .00
Tiratura:
Diffusione:
Lettori:

Ritaglio Stampa ad uso esclusivo del destinatario, Non riproducibile

# Sospiro I campioni dello sport «raccontano» cos'è l'autismo

## La Fondazione lancia il voto online per decidere quale dei tre disegni scegliere per le maglie degli atleti

di **SERENA FERPOZZI**

**SOSPIRO** Tre disegni in gara per la giornata nazionale dell'Autismo. Le opere sono tutte realizzate dall'abile matita di **Francesca Lussignoli**, ventenne con autismo, residente a Ghedi e che da due anni a questa parte è anche una delle protagoniste, con i suoi elaborati, dei biglietti della Lotteria Italia. Tramite il profilo Facebook di Fondazione Sospiro, si potrà scegliere tra i tre disegni che poi verranno stampati e adottati sulle magliette delle maggiori realtà sportive del territorio cremonese, in occasione del 2 di aprile. Il primo disegno rappresenta una donna con dei lunghi capelli neri, su sfondo arcobaleno, con la pelle blu, colore dell'autismo. Il secondo bozzetto riguarda invece la rappresentazione di un contesto familiare con due figure, probabilmente padre e figlio, mentre stanno piantumando un albero, simbolo della vita. Infine il terzo disegno raffigura una donna in un contesto acquatico, tanto caro all'autrice. Anche in questo caso il colore predominante è simbolicamente e volutamente il blu.

Una giovane che ha frequentato il liceo artistico di Guidizzolo e ora frequenta l'Accademia delle belle arti Laba di Brescia: ecco il profilo dell'autrice. Un sogno che per lei si avvera, il disegno è la sua passione e questo percorso scolastico è stato il coronamento di un cammino che ha sempre desiderato poter seguire. L'artista ventenne ama disegnare gatti, la natura, ma anche la musica classica. Parla volentieri delle sue passioni: il disegno, la storia dell'arte e la filosofia. Da quando le è stata diagnostica una forma di autismo ad alto funzionamento, frequenta l'ambulatorio minori della Fondazione Sospiro ed ora è stata inserita nel progetto 0-30 Passi da giganti, coordinato da **Marilena Zacchini**.

Francesca ha sempre avuto la passione per le arti figurative alle quali si dedica con grande costanza. Quando prende in mano la matita, i pastelli o i pennarelli, riesce a realizzare disegni e dipinti unici. E proprio il disegno, nel corso del suo percorso, è diventato uno dei tratti distintivi per questa giovane artista.

Oltre all'innato talento, Francesca ci ha messo anche la propria passione e con il passare del tempo è riuscita ad elaborare uno stile tutto suo.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

# LA PROVINCIA DI CREMA

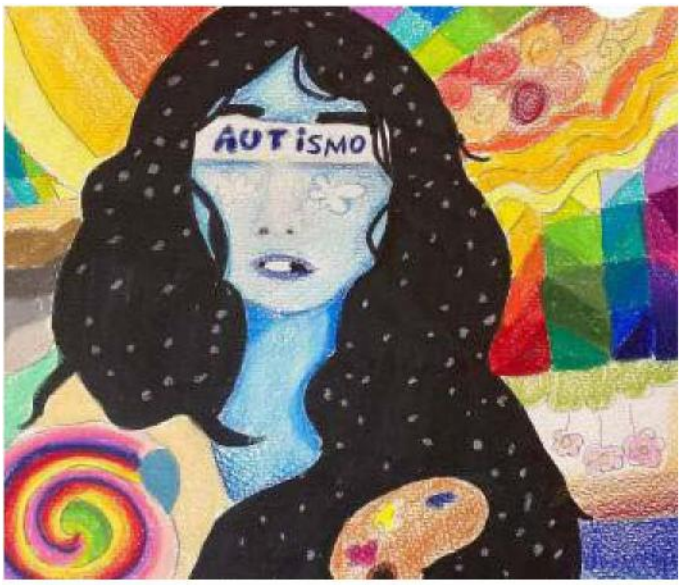
Data: 24.02.2023 Pag.: 26
Size: 463 cm2 AVE: € .00
Tiratura:
Diffusione:
Lettori:

Sospiro I campioni dello sport «raccontano» cos'è l'autismo

L'Avis assegna le borse di studio

Castelleone Foto per dire no alle guerre

Ritaglio Stampa ad uso esclusivo del destinatario, Non riproducibile



Sopra l'opera numero uno che rappresenta una figura femminile dai lunghi capelli neri Accanto la realizzazione numero tre, in cui una nuotatrice emerge dall'acqua blu, colore simbolo dell'autismo

L'opera numero due, dove un adulto aiuta un bambino a piantumare

Il Messaggero

Data: 24.02.2023 Pag.: 12
Size: 384 cm2 AVE: € 78336.00
Tiratura: 132083
Diffusione: 98384
Lettori: 1090000

Fiumicino, lo scalo torna a prima dell'11 settembre: acqua e profumi a bordo

Malattie rare, le ricerche scelte da Telethon: finanziamenti da 5 milioni

Ritaglio Stampa ad uso esclusivo del destinatario, Non riproducibile

# Malattie rare, le ricerche scelte da Telethon: finanziamenti da 5 milioni

## I RICONOSCIMENTI

**ROMA** Lo studio delle malattie genetiche rare non si ferma. Grazie alla solidarietà di chi ha aderito alle campagne di raccolta fondi di Telethon, 35 ricercatori italiani potranno contare su ben 5 milioni e 270mila euro. A pochi giorni dalla ricorrenza del 28 febbraio, giornata mondiale dedicata alle persone con malattie rare, la commissione scientifica composta da 28 scienziati, in gran parte stranieri, ha assegnato una quota significativa degli investimenti per i progetti che indagano i meccanismi poco conosciuti di patologie tuttora senza una cura. Altri fondi saranno invece destinati agli studi che sperimentano trattamenti promettenti. L'impegno dei ricercatori si concentrerà in particolare sulla sindrome di Pitt-Hopkins, di Catel-Mankze, di Huntington, sulla distrofia muscolare di Duchenne, per la quale ad oggi non esiste ancora una cura definitiva; l'ipotesi è che un aumento dell'attività di un particolare gene (Sirt6) porti ad una riduzione dei livelli di ormone tiroideo nel muscolo, rallentando la progressione della malattia. Non mancheranno poi gli studi sulle patologie ereditarie diffuse come appunto quella di Alzheimer, su potenziali strategie terapeutiche per il trattamento della perdita della capacità di riconoscere la propria posizione nello spazio, data dalla degenerazione dei circuiti ippocampali.

**TRA I PROGETTI SELEZIONATI, UNO DELLA SAPIENZA DI ROMA SULLA DISTROFIA MIOTONICA IL 28 FEBBRAIO LA GIORNATA MONDIALE**

Unico progetto vinto nel Lazio (160mila euro) è quello di Gianluca Canettieri dell'Università La Sapienza di Roma: studierà la distrofia miotonica di tipo 2 (Dm2), una patologia che colpisce principalmente il muscolo scheletrico; sotto la lente dei ricercatori il ruolo delle poliammine, piccole molecole fondamentali per la sopravvivenza delle cellule muscolari, i cui livelli sembrano diminuire in conseguenza della mutazione genetica dei pazienti. L'ipotesi è che la riduzione di queste molecole sia la causa della compromissione della funzione muscolare. Se sarà confermata, sarà possibile studiare strategie terapeutiche efficaci, visto che finora non esistono cure specifiche.

Intanto, è in programma il secondo round del bando Telethon, con l'assegnazione di una nuova tranche di fondi per la prossima estate. A partire dal 2022, grazie a questa nuova modalità "multiround" di finanziamento i ricercatori hanno quattro occasioni nell'arco di tre anni per presentare i propri progetti, eventualmente rivisti nel caso in cui la commissione non ha dato una valutazione positiva.

**La commissione di scienziati che ha selezionato i progetti**

### FORMULA "MULTIROUND"

«Il finanziamento della ricerca è il cuore delle attività di Fondazione Telethon – ha spiegato Francesca Pasinelli, direttore Generale di Fondazione Telethon – Per questo motivo cerchiamo continuamente di migliorare i processi di valutazione della ricerca, a partire dalla presentazione dei progetti. Siamo convinti che questo sia il solo modo di assicurare che i fondi raccolti siano investiti correttamente e vadano dunque a finanziare gli scienziati che rappresentano l'eccellenza nel proprio ambito. L'obiettivo è garantire l'avanzamento della ricerca sulle malattie genetiche rare, a partire dagli studi di base. In questa occasione, siamo molto soddisfatti di poter dire che abbiamo potuto finanziare tutti i progetti considerati meritevoli dalla commissione di valutazione, il che conferma la validità della formula "multiround" che abbiamo scelto di utilizzare».

**Graziella Melina**

Il Messaggero

Data: 24.02.2023 Pag.: 12
Size: 384 cm2 AVE: € 78336.00
Tiratura: 132083
Diffusione: 98384
Lettori: 1090000

Fiumicino, lo scalo torna a prima dell'11 settembre: acqua e profumi a bordo

Malattie rare, le ricerche scelte da Telethon: finanziamenti da 5 milioni

**35**

I ricercatori selezionati da Telethon con il bando da 5 milioni e 270 mila euro che finanzierà i loro progetti. A sceglierli una commissione di 28 scienziati

**56**

I milioni di euro raccolti in totale con la maratona televisiva dell'ultima campagna della Fondazione Telethon in collaborazione con la Rai

Ritaglio Stampa ad uso esclusivo del destinatario, Non riproducibile

IL SECOLO XIX
QUOTIDIANO FONDATO NEL 1886

Data: 24.02.2023 Pag.: 45
Size: 144 cm2 AVE: € 13824.00
Tiratura: 56351
Diffusione: 38391
Lettori: 379000

Ritaglio Stampa ad uso esclusivo del destinatario, Non riproducibile

MARTEDÌ AD ALESSANDRIA

# Malattie rare, incontro in ospedale con gli specialisti

Daniela Terragni

Martedì, alle 15.30, in occasione della Giornata mondiale delle malattie rare, nel salone di rappresentanza dell'Azienda ospedaliera di Alessandria, si svolgerà il convegno "Rari in rete", per sensibilizzare sull'importanza di fare sistema. Aprirà i lavori il Gruppo di coordinamento aziendale per le malattie rare, diretto da Roberto Santi, responsabile del Centro Emostasi e Trombosi con l'intervento dal titolo Malattie rare insieme ad alcuni colleghi.

«In Europa una malattia si definisce rara quando colpisce non più di 5 individui ogni 10 mila persone e attualmente si conoscono tra le 6 mila e le 8 mila malattie rare, molto diverse tra loro ma spesso con comuni problemi di ritardo nella diagnosi, mancanza di una cura, carico assistenziale», spiega il dottor Santi. «Avere creato il Gruppo di coordinamento aziendale per le malattie rare – ha spiegato Roberto Santi – permette all'Azienda Ospedaliera di Alessandria di mettere in campo competenze e professionalità nei diversi ambiti specialistici. Nel corso dell'evento saranno presentate le cinque patologie più frequenti trattate nel nostro ospedale». Nei mesi successivi, attraverso i canali informativi dell'ospedale saranno presentate, sotto forma di interviste all'esperto e di testimonianze dei pazienti, altre patologie rare con l'obiettivo di far conoscere alla popolazione i progressi della scienza in questo ambito e l'impatto di queste sulla qualità della vita dei pazienti.

Relatori: il direttore sanitario Luciano Bernini; Emilio Rapetti e Mariarosa Astori, rispettivamente direttore e dirigente medico dell'Oculistica, che parleranno del cheratocono; Paolo Stobbione, responsabile di Reumatologia, farà luce sulla sclerosi sistemica progressiva; Alessio Pini Prati, direttore medico di Chirurgia pediatrica, introdurrà la malattia di Hirschsprung; Silvia Ravera, direttore medico di Pneumologia, spiegherà la sarcoidosi e altre malattie rare polmonari; Patrizia Sciancalepore, dirigente medico di riferimento per Emostasi e Trombosi, che tratterà l'Emofilia congenita. —

il mattino di Padova

Data: 24.02.2023 Pag.: 17
Size: 95 cm2 AVE: € 1805.00
Tiratura: 22166
Diffusione: 16286
Lettori: 207000

Ritaglio Stampa ad uso esclusivo del destinatario, Non riproducibile

VERSO LA GIORNATA MONDIALE DEL 28 FEBBRAIO

# Malattie rare, Padova guida la classifica europea «Avviato da anni un percorso di eccellenza»

Si chiudono oggi gli Stati generali delle Malattie rare organizzati da Motore Sanità e promossi da Regione Veneto e Dipartimento funzionale Malattie Rare, e dall'Azienda Ospedale-Università di Padova. Proprio il Policlinico padovano è leader nazionale e internazionale sul tema, partecipando a 22 delle 24 reti europee (Ern) sulle malattie rare. «Con un budget di 5,3 miliardi di euro l'EU4 Health Program 2021-2027 rappresenta un intervento in ambito sanitario che non ha precedenti nell'Unione Europea in temi di salute pubblica con un'attenzione particolare proprio alle malattie rare» sottolinea Giorgio Perilongo, professore di Pediatria del Dipartimento Salute della Donna e del Bambino e coordinatore Dipartimento funzionale Malattie rare del Policlinico, «e proprio in occasione della Giornata Mondiale sulle Malattie Rare del 28 febbraio, abbiamo voluto promuovere questo seminario per far crescere una consapevolezza diffusa sulla rilevanza di perseguire il grande obiettivo della Commissione Europea, costruire l'Unione Europea della Salute». «In Veneto circa 50 mila persone lottano contro malattie rare» aggiunge l'assessore regionale Manuela Lanzarin, «pazienti fino ad alcuni anni fa pressoché invisibili, nei grandi numeri della sanità. Ma il Veneto ha avviato, da tempo, un percorso d'eccellenza nella ricerca e nella cura di queste malattie. Ed oggi è la regione che in Europa guida ogni classifica in questo campo».

IL GAZZETTINO

Data: 24.02.2023 Pag.: 10
Size: 173 cm2 AVE: € 22317.00
Tiratura: 62734
Diffusione: 54123
Lettori: 535000

Medici, a Nordest persi 937 futuri specialisti «Scappano dallo stress»

Pfas, nuovi giudici popolari il processo ora rischia di dover ripartire da capo

Ritaglio Stampa ad uso esclusivo del destinatario, Non riproducibile

LA SCELTA La Commissione tecnico-scientifica di Telethon

# Malattie rare, da Telethon 5,27 milioni per la ricerca

▶Al Veneto assegnati 874mila euro per cinque progetti

## I FONDI

VENEZIA Ammontano a 5,27 milioni di euro le risorse che fondazione Telethon destinerà al finanziamento di 35 progetti di ricerca scientifica in malattie genetiche rare. A pochi giorni dalla ricorrenza del 28 febbraio dedicata alle persone con malattie rare, la fondazione ha annunciato i vincitori del primo round del bando aperto a ricercatori attivi sull'intero territorio nazionale.

Cinque progetti veneti si sono visti assegnare 874 mila euro. Letizia Mariotti del CNR, Istituto di Neuroscienze di Padova, lavorerà sulla forma familiare rara della malattia di Alzheimer. Bert Blaauw dell'Istituto Veneto di Medicina Molecolare e il suo team lavoreranno sulla distrofia muscolare di Duchenne, malattia causata dall'assenza della proteina distrofina, espressa principalmente nei muscoli scheletrici, ad oggi incurabile. Vanina Romanello dell'Istituto Veneto Medicina Molecolare studierà la sindrome di Zellweger, una malattia ereditaria rara che comporta la perdita di funzioni essenziali del metabolismo. Paolo Bernardi dell'Università di Padova intende stabilire la farmacodinamica e l'efficacia di alcune molecole che potrebbe portare a un trattamento delle distrofie muscolari. Daniele Guardavaccaro dell'Università di Verona studierà la sindrome di Joubert, una malattia genetica che esordisce già nell'infanzia e caratterizzata da difetti del cervelletto, sintomi neurologici e anomalie dello scheletro, dei reni e della retina.

Pordenone
IL GAZZETTINO

Data: 24.02.2023 Pag.: 29
Size: 125 cm2 AVE: € 2875.00
Tiratura:
Diffusione:
Lettori:

La sanità in crisi
Specialità snobbate, Friuli in coda
Gestione del Covid, altra promozione Il sistema ha retto nonostante le code

Ritaglio Stampa ad uso esclusivo del destinatario, Non riproducibile

## Sanità/2

# Malattie rare, premiate due ricerche condotte sul territorio

A pochi giorni dalla ricorrenza del 28 febbraio dedicata alle persone con malattie rare, Fondazione Telethon ha annunciato i 35 vincitori del primo round del bando aperto a ricercatori attivi sull'intero territorio nazionale, che vede un totale di 5 milioni e 270mila euro assegnati, raccolti grazie alla generosità dei donatori italiani. In Friuli-Venezia Giulia sono stati finanziati due progetti di ricerca per un totale di 380mila euro Alessandra Corazza dell'Università di Udine e il suo team studieranno l'amiloidosi da accumulo di transtiretina, una rara malattia che colpisce soprattutto sistema nervoso, cuore e occhi. Obiettivo del progetto è studiare i cambiamenti strutturali della proteina fino al livello atomico, per capire quali fattori ne favoriscono l'aggregazione e l'accumulo. Nello specifico, i ricercatori si focalizzeranno su tre varianti di transtiretina mutata e si avvarranno di una nuova tecnica di risonanza magnetica nucleare). Antonello Mallamaci della Scuola internazionale superiore di studi avanzati (Sissa) guiderà il suo gruppo nello studio della sindrome di Foxg1, una patologia genetica rara che porta a complessi quadri neuropatologici. Il gruppo intende sviluppare dei farmaci capaci di assicurare una persistente correzione dei livelli di attività di Foxg1 nel sistema nervoso centrale, verificando il loro effetto sulla attività delle cellule nervose, la loro specificità e la loro neuro-tossicità.
La valutazione dei progetti presentati in questo bando, conclusa alla fine del 2022, è stata affidata a una commissione scientifica composta da 28 scienziati in gran parte stranieri, attivi in prestigiosi istituti internazionali. Tra i progetti finanziati, una quota significativa andrà a indagare i meccanismi ancora ignoti o solo parzialmente chiariti di malattie genetiche tuttora prive di un trattamento.

CORRIERE DEL VENETO - PD

Data: 24.02.2023 Pag.: 9
Size: 276 cm2 AVE: € 8556.00
Tiratura:
Diffusione:
Lettori:

# Il prefetto visita i piccoli degenti oncologici Inaugurato un murale con i loro disegni

## Grassi accompagnato dal presidente di Ail Padova don Marco Brusatti

**PADOVA** Uno spiraglio di luce colorata per regalare emozioni positive ai bambini ricoverati. Un modo per ringraziare il prezioso contributo dei volontari di Ail. Un murales a parete ispirato ai disegni dei piccoli pazienti realizzato dagli studenti della 5G del Liceo Artistico Modigliani per ricalcare lo spirito di servizio dell'Associazione.

È l'atmosfera respirata nella sede di via Gabelli, nella giornata di ieri mattina, iniziata con la visita del prefetto Grassi alle Uoc di Oncoematologia Pediatrica, insieme al presidente dell'Ail di Padova don Marco Brusatti.

Un momento per unire le Istituzioni con il mondo del volontariato che con 360 soci e oltre 600 volontari, vivono senza sosta l'esperienza dell'aiuto anche verso chi non conoscono.

«L'assistenza espressa dall'Ail — commenta il prefetto Grassi — rappresenta la massima espressione di vicinanza e solidarietà del volontariato che intende accarezzare i bambini e alleviare le loro sofferenze, assieme a quelle dei loro genitori. Un'attività che si deve sostenere perché intende offrire speranze per ritornare a rivedere i colori dell'arcobaleno che illuminano la vita».

Una giornata per far conoscere i progetti, la capillarità di un'associazione presente a Padova da 48 anni, grazie all'intuito del professor Zanesco. «Questo incontro ci riempie di gioia e ci fa capire quanto lo Stato sia vicino a noi e alle persone che soffrono», ha detto il presidente don Brusatti. «Visitando la nostra sede e i reparti da noi sostenuti, ci incoraggia per lo sforzo nel raccogliere fondi per la ricerca e l'assistenza. Ci esorta ad operare con impegno, passione e dedizione verso lo studio e la cura».

La giornata si è conclusa con i riconoscimenti di alcuni volontari, soci e benefattori che a vario titolo sostengono la realtà. Tra le otto persone premiate, la prima coordinatrice del gruppo volontari, Lucia Terrin, che dagli anni '90 opera affinché il reparto possa diventare luogo dove si può sorridere; le Suore della Divina Volontà dedicate all'ospitalità delle famiglie dei piccoli; Anna Meneghini in rappresentanza di tutte le mamme che vivono la difficoltà di un figlio colpito da una malattia rara e la prima volontaria del Day Hospital presente anche durante il periodo della Pandemia.

**Sara Busato** |

**I numeri**

- La sede di Padova dell'Ail può contare 360 soci e oltre 600 volontari che vivono senza sosta l'esperienza dell'aiuto anche verso chi non conoscono
- Tra le otto persone premiate, c'è la coordinatrice del gruppo volontari, Lucia Terrin, le suore della Divina Volontà e Anna Meneghini che ha rappresentato di tutte le mamme

**Il prefetto**
Nella foto, Grassi e don Brusatti davanti al murales

Ritaglio Stampa ad uso esclusivo del destinatario, Non riproducibile

Corriere di Novara

Data: 23.02.2023 Pag.: 11
Size: 489 cm2 AVE: € .00
Tiratura:
Diffusione:
Lettori:

NOVARA
La speranza per la Sla nasce a Novara
Torna la rassegna "Mettiamo in Ordine le idee"

Ritaglio Stampa ad uso esclusivo del destinatario, Non riproducibile

**IL PROGETTO DI RICERCA** Sviluppato dalla professoressa Letizia Mazzini dell'Aou

# La speranza per la Sla nasce a Novara

## Buoni risultati per la sperimentazione della molecola RNS60. Al via un nuovo trial negli Usa

Una scoperta scientifica dalla portata storica: la speranza per la Sla parla novarese. E' proprio grazie alla ricerca effettuata a Novara che per molti malati di Sla potrebbe aprirsi un futuro meno difficile dopo la diagnosi di una delle patologie più terribili. Lo studio sull'impiego della molecola RNS60 promosso nel 2016 dal Centro regionale europeo esperto Sla dell'Aou di Novara, guidato dalla professoressa Letizia Mazzini e facente capo alla Struttura di Neurologia diretta dal professor Roberto Cantello, e dall'Istituto di ricerche farmacologiche Mario Negri di Milano, si è positivamente concluso, con la pubblicazione sulla prestigiosa rivista scientifica "European Journal of Neurology" dei risultati definitivi della sperimentazione clinica del farmaco su un campione di pazienti con sclerosi laterale amiotrofica. «La sperimentazione - ha spiegato la professoressa Mazzini - ha interessato 142 pazienti in 22 Centri italiani. E quello che abbiamo potuto osservare sono stati gli effetti positivi in particolare sull'insufficienza respiratoria, che rappresenta il principale fattore negativo in questa malattia. Un traguardo decisamente importante per migliorare e prolungare la vita ai soggetti affetti da Sla».

Sulla base di questi risultati, ha proseguito Mazzini, «il prestigioso centro di studi per la Sla del Massachussetts General Hospital della Harvard University e il Northeast Als Consortium hanno deciso di avviare un nuovo trial multicentrico negli Stati Uniti, per verificare i risultati su un numero più elevato di pazienti». Questa "fase 3" dello studio dovrebbe avere la durata di circa un anno, dopodiché l'utilizzo della molecola potrebbe essere autorizzato dalle Agenzie del farmaco. La professoressa Mazzini, oltre alla soddisfazione per un percorso che l'ha impegnata per anni (e non solo nella ricerca, ma anche e soprattutto nella cura dei malati di Sla), ha voluto ringraziare tutti coloro che hanno permesso il raggiungimento dell'obiettivo. «In Italia non succede spesso che ci siano benefattori che consentono ai ricercatori di portare avanti i propri studi e molti progetti si fermano proprio per questo. Questo caso è la dimostrazione di come quando più forze si mettono insieme i risultati arrivano».

Come ha ricordato infatti Franco Zanetta, presidente della Fondazione Banca popolare di Novara (che ha supportato il progetto di ricerca insieme a Fondazione comunità novarese e Ursla), «tutto ha avuto inizio da un'intuizione della professoressa Mazzini, che aveva elaborato un protocollo clinico insieme all'Istituto "Mario Negri" per testare la biomolecola RNS60 nella Sla. Il progetto di ricerca era stato accolto molto positivamente negli Stati Uniti, tanto che le principali associazioni americane per la lotta alla Sla avevano deciso di finanziare lo studio con un milione di euro. A patto però che il Centro di Novara contribuisse con almeno 400.000 euro e che il partner della ricerca fosse l'università di Harvard». Ed è stato a quel punto che si è innescata la "catena" che ha coinvolto dapprima un privato, Lorenzo Capossela, marito di una giovane donna colpita da Sla, e quindi Fondazione Bpn per il territorio, Fondazione Comunità Novarese e le associazioni Ursla di Novara e Get Out di Benevento (fondata dallo stesso Capossela), permettendo di raggiungere l'obiettivo dei 400.000 euro. «Credo che quella di oggi - ha commentato l'avvocato Zanetta - sia una notizia da festeggiare e pubblicizzare il più possibile, che mi rende orgoglioso di essere novarese».

Un orgoglio condiviso dal direttore generale dell'Aou "Maggiore della carità" Gianfranco Zulian, che ha fra l'altro annunciato che la professoressa Mazzini «ha raggiunto un altro traguardo: è diventata professore straordinario di Neurologia all'Upo».

Da parte sua, il professor Roberto Cantello, direttore della Struttura di Neurologia dell'Aou, ha evidenziato che «quello di oggi non è un fatto episodico, ma l'ultimo anello di una lunga catena di risultati che testimoniano la vivacità e la caparbietà della ricerca pur in un periodo non facile come l'attuale».

E soddisfazione è stata espressa anche dal consigliere di Fcn Emanuele Caroselli e dal presidente di Ursla Edoardo Ferlito. «Come associazione - ha ricordato Ferlito - abbiamo condiviso fin dall'inizio la sperimentazione, impegnandoci poi nella fase della ricerca dei fondi. E siamo lieti che sia andata a buon fine».

• **Laura Cavalli**

Corriere di Novara

Data: 23.02.2023 Pag.: 11
Size: 489 cm2 AVE: € .00
Tiratura:
Diffusione:
Lettori:

NOVARA
La speranza per la Sla nasce a Novara
Torna la rassegna "Mettiamo in Ordine le idee"

Ritaglio Stampa ad uso esclusivo del destinatario, Non riproducibile

**ALLA SEDE DI BANCO BPM** Da sinistra: Cantello, Zulian, Mazzini, Zanetta, Caroselli e Ferlito