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

MONITORAGGIO MEDIA

Sabato 25 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	24/02/2023	WEB	HELPCONSUMATORI.IT	MALATTIE RARE, SINPIA: LE PATOLOGIE CON ESORDIO IN ETà EVOLUTIVA RICHIEDONO UNA DIAGNOSI PRECOCE	SINPIA WEB	1
2	24/02/2023	WEB	ILPEDIATRANEWS.IT	MALATTIE RARE E SISTEMA NERVOSO	SINPIA WEB	6
3	24/02/2023	13	LA NUOVA FERRARA	AUTISMO, IL BANDO DEL COMUNE PER PROGETTARE NUOVI INTERVENTI COLETTI: "UN PERCORSO CONDIVISO CON LE ASSOCIAZIONI PER PIÙ SOLUZIONI"	AUTISMO	9
4	25/02/2023	10	IL SOLE 24 ORE	I TESTI CORRETTI A DAHL E LE AUTOCENSURE IRONICHE DI CALVINO	PSICOLOGIA INFANTILE	11
5	25/02/2023	29	CORRIERE DELLA SERA	TELETHON: 5,2 MILIONI CONTRO LE MALATTIE RARE	NEUROLOGIA INFANTILE	13
6	25/02/2023	16	IL MATTINO	QUANTO CONTANO I MALATI RARI	NEUROLOGIA INFANTILE	14
7	24/02/2023	30	CORRIERE DELLE ALPI	PIEVE DI CADORE INCONTRO ALL'EX TIZIANO SULLE MALATTIE RARE	NEUROLOGIA INFANTILE	16
8	25/02/2023	5	METRO MILANO	MALATTIE RARE	NEUROLOGIA INFANTILE	17

Malattie rare, SINPIA: le patologie con esordio in età evolutiva richiedono una diagnosi precoce

helpconsumatori.it/diritti/malattie-rare-sinpia-le-patologie-con-esordio-in-eta-evolutiva-richiedono-una-diagnosi-precoce/

24 febbraio 2023

Il **5%** della popolazione mondiale è affetto da **malattie rare**, circa **30 milioni** solo in Europa. In Italia, secondo la rete Orphanet Italia, i malati rari sono circa 2 milioni e nel **70% dei casi** si tratta di pazienti in **età pediatrica**. Lo ricorda la **SINPIA**, in occasione della Giornata delle Malattie Rare, che ricorre il 28 febbraio.

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).

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

Le malattie rare in età evolutiva

Secondo la SINPIA, nonostante i progressi fatti in materia di diagnosi e cura delle malattie rare, c'è ancora tanto da fare.

"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. I**l 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 – afferma la Porf.ssa **Fazzi** – 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. 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”.

Giornata delle malattie rare

Il percorso di cura e il ruolo del Neuropsichiatra infantile

Secondo i dati del Registro Nazionale Malattie Rare dell’Istituto Superiore di Sanità (ISS), riportati dalla SINPIA, 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.

Per questi motivi spesso è necessaria una **presa in carico neuropsichiatrica e riabilitativa di lungo periodo**, multidisciplinare.

“**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 – sottolinea – 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".

"Il **Prof. Vincenzo Leuzzi**, *già Direttore dell'Istituto di Neuropsichiatria infantile dell'Università "Sapienza" di Roma, esperto di malattie rare* ha evidenziato, inoltre, che "**l'Italia** ha ottimi modelli e una eccellente normativa".

In primo luogo "l'Italia 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)".

Inoltre "la **legge per le malattie rare** (Legge 175/2021) è unica in Europa per ampiezza delle garanzie e del supporto al bambino con malattia rara ed alla sua famiglia". Infine L'Italia è "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".

Help CONSUMATORI

Vuoi ricevere altri aggiornamenti su questi temi? Iscriviti alla newsletter!

Dopo aver inviato il modulo, controlla la tua casella per confermare l'iscrizione
Privacy Policy

Scrive per noi

Help
CONSUMATORI

Redazione

Helpconsumatori è la prima e unica agenzia quotidiana d'informazione sui diritti dei cittadini-consumatori e sull'associazionismo organizzato che li tutela.

- Sanità2023.02.24Malattie rare, SINPIA: le patologie con esordio in età evolutiva richiedono una diagnosi precoce
-
Burocrazia2023.02.24Spid: in scadenza le convenzioni coi provider, cosa succederà dopo? Gli scenari possibili
-
Ambiente2023.02.24Smartworking, studio Enea: fa bene all'ambiente e riduce le emissioni

- Acqua2023.02.24Siccità, il 1° marzo prima riunione interministeriale. Agricoltori: a rischio riso, mais e ortaggi

Continue Reading

Precedente Spid: in scadenza le convenzioni coi provider, cosa succederà dopo? Gli scenari possibili

Malattie rare e sistema nervoso

ilpediatranews.it/2023/02/24/malattie-rare-e-sistema-nervoso/

Valeria Confalonieri

24 Febbraio 2023

SINPIA: componente neurologica, con interessamento del sistema nervoso centrale e periferico e del muscolo, in quattro di queste patologie su dieci

Disabilità neurologiche, neuropsicologiche e psichiatriche in molti bambini e adolescenti con malattie rare; in alcuni casi possono essere un esito biologico della patologia, in altri insorgere a causa dell'isolamento sociale associato alla condizione rara. A sottolineare il quadro la **Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza (SINPIA)**, con l'occasione della Giornata Mondiale dedicata alle **malattie rare** (28 febbraio), e riporta che il 40% circa delle malattie rare ha una componente neurologica e coinvolga il sistema nervoso centrale e periferico e il muscolo.

"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. Il neuropsichiatra infantile rappresenta, quindi, uno dei primi interlocutori nell'intero percorso diagnostico, terapeutico e riabilitativo, un punto di riferimento anche per le famiglie", racconta **Elisa Fazzi, Presidente della SINPIA e**

Direttore della U.O. Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza ASST Spedali Civili e Università di Brescia, e aggiunge: "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".

La SINPIA ricorda come sia difficile per il paziente con malattia rara arrivare a una diagnosi appropriata e rapida, come le cure risolutive siano poche e come vi sia un carico sia individuale sia familiare sia sociale per l'andamento in molti casi cronico-invalidante di queste patologie. Ne consegue la necessità di una gestione multidisciplinare, con una presa in carico neuropsichiatrica e riabilitativa a lungo termine. Importante una conoscenza dei sintomi e della storia naturale, per la quale **Elisa Fazzi** sottolinea che "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".

Lo specialista e la rete dei servizi

Sul tema afferma **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**, approfondendo il ruolo dello specialista: "Il Neuropsichiatra Infantile ha un ruolo cruciale nel valorizzare il significato dei sintomi 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 l'Italia ha ottimi modelli ed una eccellente normativa", si unisce **Vincenzo Leuzzi, già Direttore dell'Istituto di Neuropsichiatria infantile dell'Università "Sapienza" di Roma,** esperto di malattie rare, spiegando il quadro italiano in merito: "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".

LASCIA UN COMMENTO

Please enter your comment!

Please enter your name here

You have entered an incorrect email address!

Please enter your email address here

Questo sito usa Akismet per ridurre lo spam. Scopri come i tuoi dati vengono elaborati.

la Nuova Ferrara

Data: 24.02.2023 Pag.: 13
Size: 308 cm2 AVE: € 3080.00
Tiratura: 5775
Diffusione: 7625
Lettori: 80000

Autismo, il bando del Comune per progettare nuovi interventi

Edilizia sanitaria, arrivano 2 milioni

Fish, "Basta morti sulle strade" L'iniziativa promuove la Città 30

Ferie, «stralciare via Caldirolo» La mozione di Ferrara Nostra

Autismo, il bando del Comune per progettare nuovi interventi

Coletti: «Un percorso condiviso con le associazioni per più soluzioni»

Ritaglio Stampa ad uso esclusivo del destinatario, Non riproducibile

Ferrara Potenziare le risposte a supporto delle persone costrette a convivere con il disturbo dello spettro autistico. È il proposito di un avviso pubblico di co-programmazione pubblicato ieri dal Comune, riservato a tutti gli enti del terzo settore che, in ambito del territorio del distretto Centro-Nord, operano fornendo assistenza ai soggetti in condizione di autismo. L'assessora alle Politiche sociali Cristina Coletti, ha già organizzato un primo incontro informativo, al cui tavolo erano riunite le tre associazioni del territorio maggiormente attive nel campo dell'autismo: I Frutti dell'Albero, Dalla Terra alla Luna e Lo Specchio. «L'avviso – ha sottolineato Coletti – è incardinato sulla volontà di migliorare le progettualità, o proporne di nuove. Al distretto territoriale Centro-Nord, di cui il comune di Ferrara è capofila, la Regione ha affidato 286.835 euro. Con queste risorse a disposizione abbiamo ritenuto opportuno avviare un percorso condiviso. L'incidenza dei casi di persone colpite dal disturbo dello spettro autistico è purtroppo in aumento». «Abbiamo apprezzato il metodo proposto, l'idea di iniziare questo percorso ci porterà a cogliere in pieno le opportunità che potremo costruire insieme» hanno rilevato Elena D'Adda, Mariella Ferri, Teresa Graziani, rispettivamente presidente de I Frutti dell'Albero, di Dalla Terra alla Luna e dell'associazione Lo Specchio. Le tipologie previste di interventi: interventi di assistenza sociosanitaria; percorsi di assistenza alla socializzazione dedicati ai minori e all'età di transizione fino ai ventuno anni; progetti a sostegno attività scolastica; progetti socializzazione adulti ad alto funzionamento; progetti con Terzo Settore attività sociali; progetti sperimentali formazione e inclusione lavorativa; formazione nuclei familiari; progetti sperimentali residenzialità.

Il procedimento si articolerà in due sessioni di lavoro, finalizzate alla descrizione del contesto, delle attività esistenti, delle risorse destinate, delle criticità riscontrate nella gestione dei servizi e degli interventi e alla individuazione degli interventi prioritari di ambito distrettuale. La procedura si chiuderà entro il 15 marzo 2023 con l'approvazione del Programma di ambito da parte del Comitato di Distretto, presieduto dall'assessora Cristina Coletti, e il suo invio alla Regione. ●

Tanti interventi
Percorsi di assistenza alla socializzazione o a sostegno dell'attività scolastica

286

Sono le migliaia di euro a disposizione del distretto centro nord

la Nuova Ferrara

Data: 24.02.2023 Pag.: 13
Size: 308 cm2 AVE: € 3080.00
Tiratura: 5775
Diffusione: 7625
Lettori: 80000

Autismo, il bando del Comune per progettare nuovi interventi

Edilizia sanitaria, arrivano 2 milioni

Fish, "Basta morti sulle strade" L'iniziativa promuove la Città 30

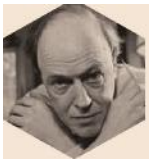
Ferie, «stralciare via Caldirolo» La mozione di Ferrara Nostra

Ritaglio Stampa ad uso esclusivo del destinatario, Non riproducibile

In alto il primo incontro con l'assessora Coletti

Il Sole 24 ORE

Data: 25.02.2023 Pag.: 10
Size: 304 cm2 AVE: € 39824.00
Tiratura: 91744
Diffusione: 138603
Lettori: 713000



IL CASO ROALD DAHL
Nei giorni scorsi è venuta alla ribalta la storia dei «ritocchi» da parte di «sensitivity readers» delle opere di Roald Dahl per l'editore Puffin. Alcune parole come «grasso» sono state cancellate o sostituite per non offendere la sensibilità contemporanea. Sulla vicenda si sono schierati molti intellettuali tra cui Rushdie.

I testi corretti a Dahl e le autocensure ironiche di Calvino

Libri e società

Andrea Kerbaker

Nei giorni scorsi si è fatto un gran parlare dell'assurda censura ad alcuni testi inglesi di un grande classico della letteratura come Roald Dahl: parole come *grasso*, *brutto* o *nano*, giudicate irrispettose, sono state sostituite, edulcorate. La cosa, di per sé abbastanza ridicola, è anche più grottesca se si pensa che queste correzioni sono suggerite da un gruppo di *sensitivity readers*, lettori-censori anglosassoni che si incaricano di passare al lanternino i libri da ripubblicare per verificare le eventuali offese contenute nei testi. Un atteggiamento che, come è stato notato, potrebbe portare a censurare praticamente tutto e tutti, perché da qualche parte nel mondo esisterà sempre una sensibilità che potrebbe essere toccata da un argomento; e non si sa se ridere o piangere.

C'è poco da ridere, si dirà. E tuttavia a volte una dose di ironia può servire a farci vivere le meschinità del presente con un maggiore distacco. Senza neppure tornare ai tristemente celebri mutandoni che nell'epoca della controriforma venivano dipinti su alcuni affreschi considerati troppo osé, possiamo provarci pensando a come alcuni decenni fa si sono comportati in situazioni analoghe due grandi autori del nostro Novecento, Italo Calvino e Umberto Eco.

Il precedente di Calvino ci porta al 1965, quando l'autore sanremese ristampa il suo *Barone rampante* in un'edizione per le scuole. Nel farlo, sottopone il testo a una revisione puntualissima, volta a semplificare i passaggi più ostici per i lettori piccoli; così facendo, emenda anche il leggero turpiloquio di alcune pagine. Ecco così un "battichiappe" diventare un anonimo "spiedo per i tordi" mentre gli insulti dialettali "*Cuiasse*! *Belinùi*!" si trasformano in un indiretto «lanciarono i peggiori improperi». I cani non fanno più «una pisciatina contro un sasso», ma pudicamente «alzano una zampa» e l'irriverente barone non dice più a suo padre: «Ma io dagli alberi piscio più lontano!» bensì un insensato: «Quando io sputo dagli alberi, sulla terra ci piove!». Traggo questi esempi da un accurato lavoro di Claudia Giancola, *Sguardi sulle tre edizioni de "Il barone rampante"*, che ci racconta anche come dall'edizione scolastica del romanzo siano espunti alcuni riferimenti sessuali, politici e soprattutto religiosi, probabilmente per non offendere il pubblico degli insegnanti. Indubbiamente i cambi, che non sembrano in alcun modo imposti dall'esterno, stupiscono qualsiasi ammiratore di Calvino, che lo sa storico nemico di tutte le censure e perfino difensore dell'uso delle parolacce, in un articolo sul

AUTOCORREZIONI ANCHE PER ECO IN UNA EDIZIONE AMERICANA. MA UN CONTO È FARSELA, ALTRO SUBIRLA E BASTA

Ritaglio Stampa ad uso esclusivo del destinatario, Non riproducibile

Il Sole 24 ORE

Data: 25.02.2023 Pag.: 10
Size: 304 cm2 AVE: € 39824.00
Tiratura: 91744
Diffusione: 138603
Lettori: 713000

Ritaglio Stampa ad uso esclusivo del destinatario, Non riproducibile

«Corriere della Sera». Più severo con se stesso che con gli altri? Forse; ma comunque temprato dall'ironia. Nel testo finale, infatti, si dice che la riedizione è stata curata da un «meticoloso docente e pedagogista», Tonio Cavilla, che altro non è che l'anagramma dell'autore. Così, in questa duplicità in cui gli emendamenti sono introdotti dall'alter ego, la tensione dell'autocensura si stempera nel disincanto del gioco letterario.

La vicenda di Eco, più vicina a quella di Dahl, riguarda un breve racconto per bambini, *I tre cosmonauti*, che l'autore del *Nome della rosa* si era divertito a scrivere a metà anni 60: una storia un po' strampalata di tre astronauti, accompagnata dalle illustrazioni dell'artista genovese Eugenio Carmi. Quando, una ventina di anni più tardi, alcuni editori stranieri vogliono ripubblicare il libro, dagli Usa arriva una richiesta: «Quando i tre terrestri facevano amicizia con un marziano, nella prima versione gli offrivano una sigaretta. Nel 1966 questo sembrava un normale atto di cameratismo e cortesia. Ma naturalmente, nel 1988, all'editore americano si sono rizzati i capelli in testa: come si poteva raccontare ai bambini che è bene invitare qualcuno a fumare? Forse la protesta era troppo *politically correct*, ma dal punto di vista educativo era giusta. E così, nella seconda edizione, i tre offrono al marziano un bicchier d'acqua. Il che permette uno sviluppo anche più divertente, perché il marziano, non abituato all'acqua terrestre, praticamente si ubriaca. Il che è un altro modo di insegnare che le diversità vanno prese così come sono, capite e rispettate».

Certo, Calvino ed Eco s'erano corretti da sé, mentre le varianti di Dahl sono inserite da altri: prevaricazione imperdonabile. Eppure, di fronte ai toni incupiti di questi giorni, impossibile non provare almeno un po' di nostalgia per l'allegra superiorità con cui gli Eco e i Calvino di questo mondo – così impegnati contro le censure e gli atteggiamenti codini – sapevano anche sorriderne, quand'era il caso.

CORRIERE DELLA SERA

Data: 25.02.2023 Pag.: 29
Size: 66 cm2 AVE: € 14850.00
Tiratura: 332423
Diffusione: 258991
Lettori: 1948000

Ritaglio Stampa ad uso esclusivo del destinatario, Non riproducibile

I fondi e la ricerca

Telethon: 5,2 milioni contro le malattie rare

Nuova linfa per la ricerca sulle malattie genetiche rare. Fondazione Telethon, la onlus nata 33 anni fa con lo scopo di arrivare alla cura di queste malattie, ha raccolto 5 milioni e 270mila euro che permetteranno di finanziare 35 progetti. In vista della Giornata delle malattie rare (quest'anno il 28 febbraio) la onlus ha annunciato infatti i 35 vincitori del primo round del bando aperto ai ricercatori attivi sull'intero territorio nazionale. «Il nostro impegno è garantire sostegno costante alla ricerca il cui avanzamento parte proprio dalla valutazione dei progetti di ricerca», dice Francesca Pasinelli, direttore generale di Fondazione Telethon. I progetti studieranno i meccanismi ancora ignoti di malattie genetiche ancora prive di un trattamento specifico e patologie già note.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

IL MATTINO

Data: 25.02.2023 Pag.: 16
Size: 587 cm2 AVE: € 70440.00
Tiratura: 52131
Diffusione: 27937
Lettori: 483000

Quanto contano i malati rari

Ritaglio Stampa ad uso esclusivo del destinatario, Non riproducibile

Maria Pirro

Sono rare, ma numerose, quelle malattie che colpiscono non più di una persona su duemila. Almeno seimila patologie affliggono così due milioni di bambini e adulti in tutta Italia, 700mila indicati nel registro nazionale; 150mila in Campania, 30mila censiti. In tanti, troppi restano senza una diagnosi (e quindi senza cure) a lungo. A volte per tutta la vita. «Perché le riconosci solo se le conosci: pochi casi, talora unici, dispersi in varie parti del mondo. Otto volte su dieci dovuti a motivi genetici», chiarisce Giuseppe Limongelli, un'autorità in materia per i problemi di tipo cardiovascolare: è responsabile del centro di riferimento in Europa con sede al Monaldi di Napoli. Lì dove sono state identificate tre storie di ipoplasia apicale del ventricolo sinistro, delle dieci al mondo, e resta allo studio un protocollo diagnostico-terapeutico adeguato. Per la sindrome di Noonan, si usano invece farmaci off-label, testati con una prescrizione ad hoc. E, per la mucopolisaccaridosi, l'eccellenza è la pediatria della Federico II che tratta con soluzioni innovativi pazienti provenienti da tutta Europa. Insomma, ogni vicenda è complessa e a sé.

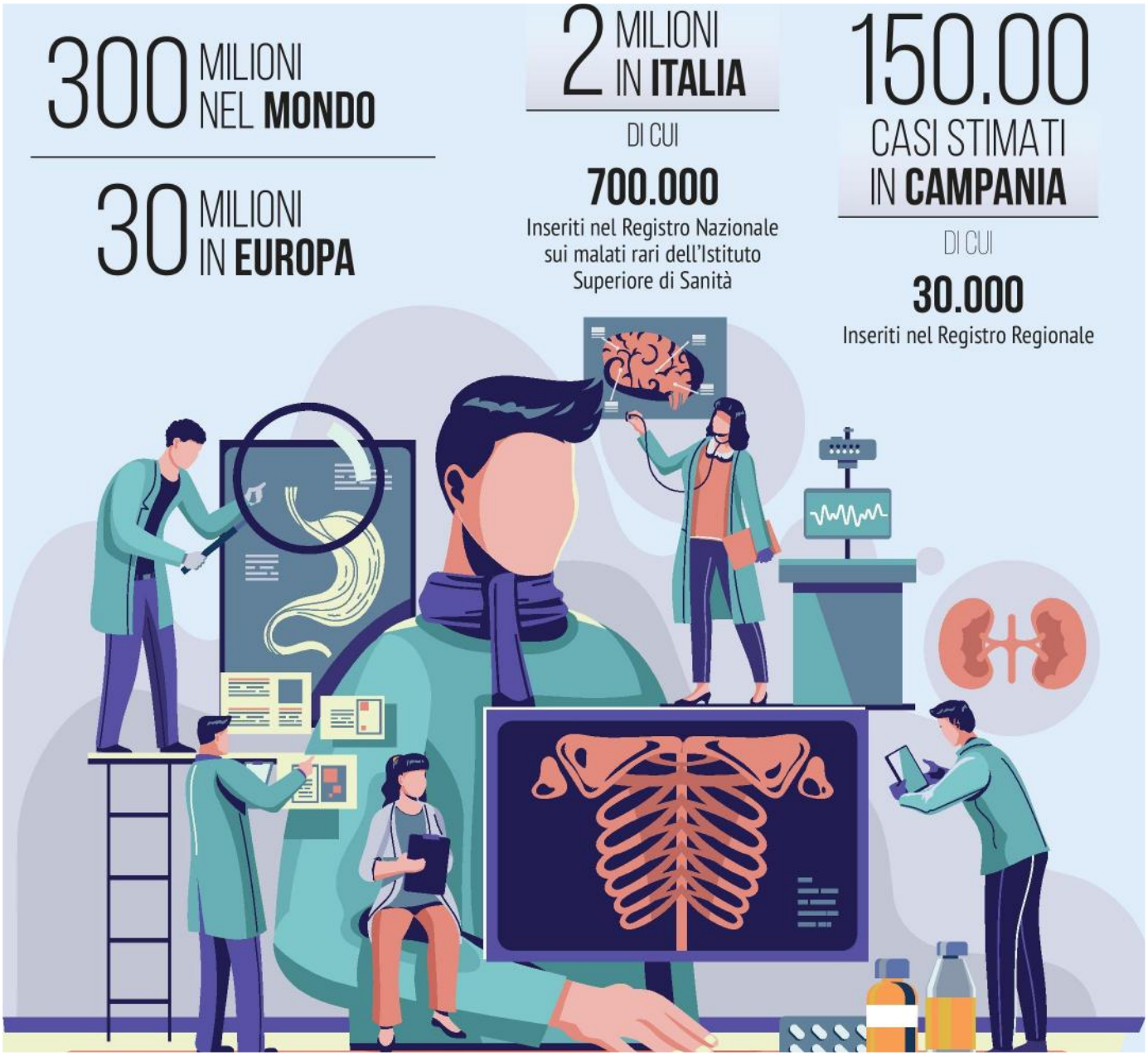
Poi ci sono le patologie senza nome con i «malati invisibili», il 6 per cento del totale tra i rari. Per loro, i ricercatori di Tigem e Policlinici (e non solo) sono impegnati a scoprire qual è la causa e trovare un trattamento efficace. Ma, già quando si ha un caso su 50mila, anche se codificato, può risultare difficile persino ottenere medicine (di fascia C) e integratori gratuitamente: proprio perché si contano sulle dita di una mano, non sono inseriti nei livelli essenziali di assistenza. Di qui l'importanza di intervenire, riconosciuta in vista della giornata dedicata alle Malattie rare, il 28 febbraio. Con il piano nazionale appena approvato sono previsti una serie di azioni per facilitare l'accesso precoce e omogeneo alla diagnosi e alle terapie innovative e complementari su tutto il territorio nazionale. Anche se resta il nodo dei finanziamenti, al momento solo promessi, per realizzare le misure programmate. E, per centrare l'obiettivo, deve essere appunto rafforzata la formazione, «insinuando la "cultura del sospetto" tra medici di famiglia e pediatri», avverte Limoncelli, che è coordinatore del registro campano.

Creata nel 2018, la rete regionale è composta da 11 ospedali e università (da costruire meglio la rete territoriale) e può vantare centri di eccellenza. Senza dubbio, l'oftalmologia del Policlinico Vanvitelli. Diretta da Francesca Simonelli, luminarie nel settore, la struttura porta avanti sperimentazioni e progetti, ha una casistica di oltre 4000 pazienti e ne ha già trattati 24 con una terapia genica oculare innovativa: tutti afflitti da cecità dovuta alla distrofia retinica ereditaria, legata a mutazioni del gene RPE 65; non vedenti che hanno riacquistato così la vista. Il centro è primo in Italia e in Europa per numero di casi seguiti. «Dodicimila malati rari sono stati segnalati al registro campano dal Policlinico Vanvitelli», fa notare con orgoglio il manager Ferdinando Russo; mentre il responsabile Sergio Esposito spiega che sono stati anche attivati «ambulatori di transizione». «Nel passaggio all'età adulta, al pediatra di riferimento si affianca lo specialista, in particolare endocrinologia, malattie del metabolismo e la neurologia». Programmi di screening sulla Sma e le malattie lisosomiali sono in corso in tutta la regione. Quindici milioni, complessivamente, dedicati alla ricerca sulle malattie rare ottenuti tramite bandi europei. Ma è chiaro che, per chi vive tutto questo sulla propria pelle, spesso in solitudine, non può bastare. «Pesa lo stigma, che si cerca di aggirare con campagne di sensibilizzazioni e fumetti realizzati dal Comics presentati nelle scuole», aggiunge Limongelli. Per orientarsi c'è anche il link https://www.ospedalideicolli.it/malattie-rare-campania/ che riporta tutti i centri regionali di presa in carico per le diverse malattie rare. Numero verde: 800957747.

IL MATTINO

Data: 25.02.2023 Pag.: 16
Size: 587 cm2 AVE: € 70440.00
Tiratura: 52131
Diffusione: 27937
Lettori: 483000

Ritaglio Stampa ad uso esclusivo del destinatario, Non riproducibile



Corriere delle Alpi
QUOTIDIANO INDIPENDENTE DEL BELLUNESE

Data: 24.02.2023 Pag.: 30
Size: 52 cm2 AVE: € 364.00
Tiratura: 6198
Diffusione: 4839
Lettori: 44000

Ritaglio Stampa ad uso esclusivo del destinatario, Non riproducibile

PIEVE DI CADORE

Incontro all'ex Tiziano sulle malattie rare

PIEVE DI CADORE

Pieve dedica una giornata di sensibilizzazione alle malattie rare. L'evento si terrà domani, nei locali dell'ex Gran Caffè Tiziano diventato centro nevralgico di confronto ed intrattenimento nel paese del Tiziano. L'iniziativa è organizzata dal Centro servizi malattie rare in collaborazione con il Comune. «Non c'è nulla di raro quando conosci», commenta Deborah Del Longo, organizzatrice di varie iniziative a tema. L'incontro, dalle 17, vedrà intervenire la pediatra Beatrice Dalla Barba e la ricercatrice Chiara Cazzorla. Seguiranno le testimonianze di cadorini che convivono con patologie. Contemporaneamente, sempre nei locali del Gran Caffè Tiziano, sarà organizzato un laboratorio creativo dedicato ai bambini. —

DIERRE

© RIPRODUZIONE RISERVATA

metro

Data: 25.02.2023 Pag.: 5
Size: 37 cm2 AVE: € 7955.00
Tiratura:
Diffusione:
Lettori:

Ritaglio Stampa ad uso esclusivo del destinatario, Non riproducibile

Malattie rare

Telethon finanzia 35 progetti

SALUTE Nuova linfa per la ricerca italiana sulle malattie genetiche rare: 5 milioni e 270mila euro, raccolti grazie alla generosità dei donatori italiani, permetteranno di finanziare 35 progetti in tutta Italia. 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. 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 specifico, ma non mancano anche progetti già focalizzati su potenziali approcci terapeutici. Tra le malattie oggetto di studio figurano sindromi molto rare come quella di Pitt-Hopkins o di Catel-Mankze accanto a patologie più note e studiate quali quella di Huntington o la distrofia muscolare di Duchenne.