

GAS
communication

NOW PART OF
AIM COMMUNICATION

Rassegna Stampa



INDICE

SOCIETA ITALIANA DI NEUROLOGIA WEB

26/02/2021 helpconsumatori.it 15:39	4
Giornata delle malattie rare, il 28 febbraio iniziative in 103 Paesi del mondo	
26/02/2021 quotidiano.net	6
Tremila malattie rare hanno componente neurologica	
28/02/2021 luigiboschi.it 00:22	7
Malattie rare. Il 28 febbraio la Giornata mondiale. "In Italia 2 mln di persone colpite"	
28/02/2021 positanonews.it 20:30	10
Giornata delle malattie rare, almeno due milioni di italiani colpiti	
26/02/2021 doctor33.it	12
Giornata mondiale delle malattie rare, oltre il 50% ha componente neurologica. Sin: necessario condividere informazioni	
25/02/2021 ilfarmacistaonline.it	13
Malattie rare. Il 28 febbraio la Giornata mondiale. "In Italia 2 mln di persone colpite"	
28/02/2021 osservatoriomalattierare.it 03:38	16
Malattie rare: in più della metà sono presenti implicazioni neurologiche	
26/02/2021 news.in-dies.info 07:21	18
Malattie rare: oltre il 50% componente neurologica	
25/02/2021 quotidianosanita.it 18:04	20
Malattie rare. Il 28 febbraio la Giornata mondiale. "In Italia 2 mln di persone colpite"	
25/02/2021 medicalexcellencetv.it	23
Malattie rare: oltre il 50% ha componente neurologica, il 25% dei pazienti attende da 5 a 30 anni per ricevere conferma diagnosi	
26/02/2021 panoramasanita.it 06:43	25
Malattie rare, Oltre il 50% di queste patologie ha una componente neurologica	

SOCIETA ITALIANA DI NEUROLOGIA WEB

11 articoli

Giornata delle malattie rare, il 28 febbraio iniziative in 103 Paesi del mondo

LINK: <https://www.helpconsumatori.it/diritto/giornata-delle-malattie-rare-il-28-febbraio-iniziativa-in-103-paesi-del-mondo/>



Giornata delle malattie rare, il 28 febbraio iniziative in 103 Paesi del mondo Sono 300 milioni le persone affette da malattie rare in tutto il mondo, secondo le stime. Domenica 28 febbraio molti monumenti, anche in diverse regioni di Italia, si illumineranno con i colori della Giornata delle Malattie Rare 26 Febbraio 2021 Francesca Marras Si avvicina la Giornata delle malattie rare, istituita nel 2008 da EURORDIS - European Organisation for Rare Disease e coordinata in Italia da UNIAMO FIMR onlus. Giunta quest'anno alla XIV edizione, la Giornata viene celebrata simbolicamente il 29 febbraio e quando manca, come quest'anno, il 28 febbraio. Per l'occasione, Associazioni di pazienti, le Istituzioni, gli operatori sanitari, i ricercatori, i caregiver si uniscono nell'organizzazione di migliaia di eventi, in 103 Paesi del mondo. Un'occasione importante per richiamare

l'attenzione sui malati rari, troppo spesso considerati "invisibili", e per sensibilizzare l'opinione pubblica sulle problematiche, anche sociali, che si trovano a dover affrontare nella quotidianità. Tra queste la Campagna "Accendiamo le luci sulle malattie rare". Domenica 28 febbraio, grazie alla collaborazione delle Associazioni, molti monumenti, in diverse regioni di Italia, si illumineranno con i colori della Giornata. Inoltre, le persone affette da malattie rare, le loro famiglie e coloro che se ne prendono cura, gli amici, gli operatori sanitari, gli operatori sanitari, sono invitati a caricare sui social media le proprie foto, utilizzando gli hashtag #RareDiseaseDay #GiornatadelleMalattieRare #Showyoursupport. Malattie rare, oltre il 50% ha una componente neurologica Sono 300 milioni le persone affette da malattie rare in tutto il mondo, secondo le stime, di

cui quasi 2 milioni in Italia e 30 milioni in Europa. Si tratta di patologie definite "rare", in quanto colpiscono meno di 1 persona ogni 2000 e, attualmente, quelle conosciute sono tra le 7.000 e le 8.0000. Secondo la Società Italiana di Neurologia, che aderisce anche quest'anno alla Giornata, la Neurologia ha un ruolo fondamentale nella cura delle Malattie Rare. Delle patologie conosciute ad oggi, infatti, oltre il 50% presenta una componente neurologica. Inoltre, il 25% dei pazienti rari in Italia attende da 5 a 30 anni per ricevere conferma di una diagnosi; mentre 1 su 3 è costretto a spostarsi in un'altra Regione per ricevere quella esatta. Insieme per i Rare Sibling In occasione di questa giornata la Società Italiana di Pediatria, l'Osservatorio Malattie Rare (OMaR) e SIMGePeD - Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite annunciano una collaborazione a supporto

dei fratelli e delle sorelle di bambini e ragazzi con malattie rare e disabilità (Rare Sibling). Sarà realizzata una survey tra gli 11mila pediatri aderenti a SIP e quelli aderenti a SIMGePeD, finalizzata a comprendere quanto i pediatri italiani conoscano la situazione di fratelli e sorelle che affrontano le malattie rare e quale ruolo possono ricoprire nell'elaborazione di programmi socio-sanitari in grado di supportare i Rare Sibling. I risultati dell'indagine saranno presentati in occasione di un Simposio organizzato in occasione del 76° Congresso Italiano di Pediatria, che avrà luogo dal 25 al 28 maggio 2021. Chiesi Italia lancia il portale www.malattierarealcentro.it. Tra le altre iniziative, Chiesi Italia conferma il suo impegno nel prendersi cura dei malati rari e lancia un nuovo portale, www.malattierarealcentro.it, nato per sensibilizzare e informare su queste gravi patologie e dare voce alla Comunità dei pazienti affetti da malattie rare. Notizie, approfondimenti e testimonianze dal mondo dell'associazionismo, con il contributo di giornalisti esperti in divulgazione scientifica, saranno consultabili tramite il sito. Scrive per noi

Tremila malattie rare hanno componente neurologica

LINK: <https://www.quotidiano.net/blog/malpelo/malattie-rare-sono-tremila-quelle-neurologiche-33.4305>



Tremila malattie rare hanno componente neurologica. Anche quest'anno la neurologia è in prima linea in occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare che si celebra il 28 febbraio: più del 50% delle oltre seimila patologie classificate in questo gruppo ha una componente neurologica. Spesso è difficile individuare la causa e la natura di una malattia rara, in Italia un paziente su [] Anche quest'anno la neurologia è in prima linea in occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare che si celebra il 28 febbraio: più del 50% delle oltre seimila patologie classificate in questo gruppo ha una componente neurologica. Spesso è difficile individuare la causa e la natura di una malattia rara, in Italia un paziente su quattro attende da 5 a 30 anni per ottenere la conferma della diagnosi. La **Società Italiana di Neurologia (SIN)**, con il suo gruppo di studio "Neurogenetica Clinica e Malattie Rare" rappresenta

un importante punto di riferimento a livello nazionale. Molti medici specialisti italiani di questo sodalizio hanno ruoli di spicco all'interno delle reti europee di eccellenza per le malattie neurologiche rare (demenze fronto-temporali, atassie e paraparesi spastiche, coree, parkinsonismi rari, leucodistrofie), per le malattie neuromuscolari rare e per le epilessie rare. A livello della Società europea di neurologia, due italiani hanno assunto un ruolo di coordinatori del sodalizio, sono Giuseppe Plazzi di Bologna e Antonio Federico di Siena, quest'ultimo ha da poco assunto il coordinamento del Gruppo sulle malattie neurologiche rare. Istituita dodici anni fa per volontà di EURORDIS, European Organisation for Rare Disease, l'organizzazione europea che raggruppa oltre 700 organizzazioni di malati in rappresentanza di oltre 30 milioni di pazienti, la Giornata delle Malattie Rare è oggi un evento di

caratura mondiale che coinvolge oltre 85 paesi nel mondo. "Nel contesto del percorso diagnostico e terapeutico - ha scritto **Gioacchino Tedeschi**, presidente **SIN, Società italiana di neurologia** - un numero enorme di patologie neurologiche rare richiedono un approccio multidisciplinare. Per questo motivo, diventa sempre più importante condividere le informazioni, nei centri specializzati, con le istituzioni, i medici e i ricercatori, al fine di garantire una efficiente organizzazione e adeguate capacità terapeutiche". Alessandro Malpelo QN Quotidiano Nazionale salute benessere

Malattie rare. Il 28 febbraio la Giornata mondiale. "In Italia 2 mln di persone colpite"

LINK: https://www.luigiboschi.it/argomenti/benessere_e_salute/malattie-rare-il-28-febbraio-la-giornata-mondiale-in-italia-2-mln-di-persone-colpite...



redazione Benessere e Salute Spread the love La Società di neurologia: "Oltre il 50% di queste patologie ha una componente neurologica, il 25% dei pazienti italiani attende da 5 a 30 anni per ricevere conferma di una diagnosi". Avis: "La donazione di emocomponenti è alla base di tanti risultati importanti". Domenica 28 febbraio ricorre la Giornata delle malattie rare, una data particolarmente significativa che, dal 2008, contribuisce a mantenere alta l'attenzione su questo tema e, come recita lo slogan scelto da UNIAMO (Federazione delle Associazioni di Persone con Malattie Rare d'Italia) ad "accendere la luce" su tali patologie. "In questo anno in cui la Pandemia da COVID-19 ha colpito tutto il mondo - ha dichiarato il Prof. Antonio Federico, già Direttore della Clinica Neurologica di Siena e professore emerito presso questa università - i

pazienti con malattie neurologiche rare si sono trovati ad avere maggiori difficoltà nella continuità assistenziale, dal momento che hanno interrotto gli accessi in ospedale per proteggersi dalla possibile infezione del virus, limitando i controlli periodici e la riabilitazione, essenziale per limitare i danni di molte patologie e migliorare la autosufficienza, e anche le terapie, alcune delle quali necessitano di una somministrazione ospedaliera. Il lockdown e la limitazione dei contatti hanno inoltre contribuito a peggiorare alcuni aspetti psicologici di questi pazienti". "Come hanno fatto le ERNs (European References Networks) e altre istituzioni neurologiche internazionali, anche la Società Italiana di Neurologia - ha dichiarato il Prof. **Gioacchino Tedeschi**, Presidente della Società Italiana di Neurologia - è stata attiva nel promuovere lo sviluppo di

modalità telematiche di assistenza come il teleconsulto, sia attraverso la costituzione di un Gruppo di Studio di Telemedicina, sia attraverso numerosi articoli pubblicati sulla rivista Neurological Sciences, organo della SIN, che ha proposto a livello internazionale modelli di valutazione a distanza dei pazienti". La Neurologia ha un ruolo fondamentale nella cura delle Malattie Rare, dal momento che esse rappresentano più del 50% delle oltre 6000 malattie classificate in questo gruppo. "Nell'intero percorso diagnostico e terapeutico - ha commentato il Prof. **Gioacchino Tedeschi**, - il neurologo rappresenta il primo interlocutore valido per tutte le malattie neurologiche rare. Inoltre, un numero enorme di queste patologie sono così rare da richiedere spesso un approccio multidisciplinare. Per questo motivo, diventa sempre più

importante condividere le informazioni, facendo networking tra tutti i centri specializzati, le istituzioni, i medici e i ricercatori, al fine di garantire al paziente un'organizzazione assistenziale efficiente e adeguate possibilità terapeutiche". Il 25% dei pazienti rari nel nostro Paese attende da 5 a 30 anni per ricevere conferma di una diagnosi; 1 su 3 è costretto a spostarsi in un'altra Regione per ricevere quella esatta. Convivere con una patologia rara rappresenta ogni giorno una sfida ed è quindi fondamentale ricevere il sostegno della propria comunità scientifica, soprattutto nel difficile passaggio del paziente dall'età pediatrica a quella adulta che può provocare alcune lacune nella diagnosi della malattia. La **Società Italiana di Neurologia**, con il suo gruppo di Studio Neurogenetica Clinica e Malattie Rare rappresenta un importante punto di riferimento a livello nazionale. Molti neurologi italiani hanno una attiva presenza all'interno delle varie Reti Europee di Eccellenza per le Malattie Neurologiche Rare (demenze fronto-temporali, atassie e paraparesi spastiche, coree, parkinsonismi rari, leucodistrofie), per le Malattie Neuromuscolari

Rare e per le Epilessie Rare. A livello della Società Europea di Neurologia, due neurologi italiani hanno un ruolo di Coordinatori (Il Prof. G. Piazzini di Bologna e A. Federico di Siena) e la Federazione Mondiale di Neurologia, che riunisce i neurologi di tutto il mondo e che quest'anno avrà il suo Convegno biennale a Roma (3-7 ottobre), ha da poco attivato un Gruppo sulle Malattie Neurologiche Rare, affidando il coordinamento al Prof. Federico.

"La donazione di emocomponenti è alla base di tanti risultati importanti che la ricerca ha raggiunto nel corso degli anni per curare le malattie rare - spiega il presidente, Gianpietro Briola - molte di origine ematica, come l'emofilia e la beta talassemia".

"L'apporto - prosegue - di oltre un milione e 200mila donatori riuniti sotto il simbolo della nostra associazione e di tutti coloro che compiono questa scelta volontaria e non remunerata permette non solo a tanti pazienti di beneficiare di trasfusioni salvavita, ma anche di produrre farmaci plasmaderivati per il trattamento di patologie rare come le immunodeficienze primitive o la congiuntivite lignea. Ecco perché, in occasione del 28 febbraio, è

importante ribadire quanto sia prezioso il nostro impegno al fianco di chi studia e lavora per fornire nuove possibilità di cura a tanti pazienti, pediatrici e adulti, e garantire a tutti una migliore qualità della vita e possibilità di godere della serenità dei gesti quotidiani". Secondo i dati ufficiali del Rapporto MonitoRare 2020, in Italia sono circa 2 milioni le persone colpite da una di queste forme (di cui una su 5 è un bambino), che diventano quasi 300 milioni in tutto il mondo. "Orfano" è lo status che viene attribuito a quei farmaci per i quali si punta a favorirne lo sviluppo e la ricerca poiché necessari a curare una determinata patologia generalmente rara. Uno sviluppo che viene incentivato nonostante il costo non sia remunerativo per chi lo produce, cioè le aziende farmaceutiche. A fine 2018, in base al Rapporto, il numero di medicinali di questo tipo complessivamente disponibili in Italia era di 1091, di cui 135 autorizzati dall'EMA (l'Agenzia europea per i medicinali). Le nuove autorizzazioni da parte di AIFA (l'Agenzia italiana del farmaco) nel corso del 2018 sono state 17, in leggera crescita rispetto al dato medio del triennio 2015-2017 (quando furono 15).

In aumento del 43,5% i consumi così come la spesa, che è passata da 1.060 milioni di euro del 2014 a 1.781 del 2018: un dato da cui è conseguita una salita dell'incidenza della spesa per i farmaci orfani sul totale di quella farmaceutica dal 5,3% all'8,1%. 25 febbraio 2021
Navigazione articoli

Giornata delle malattie rare, almeno due milioni di italiani colpiti

LINK: <https://www.positanonews.it/2021/02/giornata-delle-malattie-rare-almeno-due-milioni-di-italiani-colpiti/3470360/>



di Redazione_MC - 28 Febbraio 2021 - 20:30
Domenica 28 febbraio ricorre la Giornata delle malattie rare, una data particolarmente significativa che, dal 2008, contribuisce a mantenere alta l'attenzione su questo tema e, come recita lo slogan scelto da UNIAMO (Federazione delle Associazioni di Persone con Malattie Rare d'Italia) ad "accendere la luce" su tali patologie. "In questo anno in cui la Pandemia da COVID-19 ha colpito tutto il mondo - ha dichiarato il Prof. Antonio Federico, già Direttore della Clinica Neurologica di Siena e professore emerito presso questa università - i pazienti con malattie neurologiche rare si sono trovati ad avere maggiori difficoltà nella continuità assistenziale, dal momento che hanno interrotto gli accessi in ospedale per proteggersi dalla possibile infezione del virus, limitando i controlli periodici e la riabilitazione,

essenziale per limitare i danni di molte patologie e migliorare la autosufficienza, e anche le terapie, alcune delle quali necessitano di una somministrazione ospedaliera. Il lockdown e la limitazione dei contatti hanno inoltre contribuito a peggiorare alcuni aspetti psicologici di questi pazienti". "Come hanno fatto le ERNs (European References Networks) e altre istituzioni neurologiche internazionali, anche la Società Italiana di Neurologia - ha dichiarato il Prof. **Gioacchino Tedeschi**, Presidente della Società Italiana di Neurologia - è stata attiva nel promuovere lo sviluppo di modalità telematiche di assistenza come il teleconsulto, sia attraverso la costituzione di un Gruppo di Studio di Telemedicina, sia attraverso numerosi articoli pubblicati sulla rivista Neurological Sciences, organo della SIN, che ha proposto a livello internazionale modelli di valutazione a distanza dei

pazienti". La Neurologia ha un ruolo fondamentale nella cura delle Malattie Rare, dal momento che esse rappresentano più del 50% delle oltre 6000 malattie classificate in questo gruppo. "Nell'intero percorso diagnostico e terapeutico - ha commentato il Prof. **Gioacchino Tedeschi**, - il neurologo rappresenta il primo interlocutore valido per tutte le malattie neurologiche rare. Inoltre, un numero enorme di queste patologie sono così rare da richiedere spesso un approccio multidisciplinare. Per questo motivo, diventa sempre più importante condividere le informazioni, facendo networking tra tutti i centri specializzati, le istituzioni, i medici e i ricercatori, al fine di garantire al paziente un'organizzazione assistenziale efficiente e adeguate possibilità terapeutiche". Il 25% dei pazienti rari nel nostro Paese attende da 5 a 30 anni per ricevere conferma

di una diagnosi; 1 su 3 è costretto a spostarsi in un'altra Regione per ricevere quella esatta. Convivere con una patologia rara rappresenta ogni giorno una sfida ed è quindi fondamentale ricevere il sostegno della propria comunità scientifica, soprattutto nel difficile passaggio del paziente dall'età pediatrica a quella adulta che può provocare alcune lacune nella diagnosi della malattia. La **Società Italiana di Neurologia**, con il suo gruppo di Studio Neurogenetica Clinica e Malattie Rare rappresenta un importante punto di riferimento a livello nazionale. Molti neurologi italiani hanno una attiva presenza all'interno delle varie Reti Europee di Eccellenza per le Malattie Neurologiche Rare (demenze fronto-temporali, atassie e paraparesi spastiche, coree, parkinsonismi rari, leucodistrofie), per le Malattie Neuromuscolari Rare e per le Epilessie Rare. A livello della Società Europea di Neurologia, due neurologi italiani hanno un ruolo di Coordinatori (Il Prof. G. Piazzini di Bologna e A. Federico di Siena) e la Federazione Mondiale di Neurologia, che riunisce i neurologi di tutto il mondo e che quest'anno avrà il suo Convegno biennale a Roma (3-7 ottobre), ha da poco

attivato un Gruppo sulle Malattie Neurologiche Rare, affidando il coordinamento al Prof. Federico. "La donazione di emocomponenti è alla base di tanti risultati importanti che la ricerca ha raggiunto nel corso degli anni per curare le malattie rare - spiega il presidente, Gianpietro Briola - molte di origine ematica, come l'emofilia e la beta talassemia". "L'apporto - prosegue - di oltre un milione e 200mila donatori riuniti sotto il simbolo della nostra associazione e di tutti coloro che compiono questa scelta volontaria e non remunerata permette non solo a tanti pazienti di beneficiare di trasfusioni salvavita, ma anche di produrre farmaci plasmaderivati per il trattamento di patologie rare come le immunodeficienze primitive o la congiuntivite lignea. Ecco perché, in occasione del 28 febbraio, è importante ribadire quanto sia prezioso il nostro impegno al fianco di chi studia e lavora per fornire nuove possibilità di cura a tanti pazienti, pediatrici e adulti, e garantire a tutti una migliore qualità della vita e possibilità di godere della serenità dei gesti quotidiani". Secondo i dati ufficiali del Rapporto MonitoRare 2020, in Italia sono circa 2 milioni le

persone colpite da una di queste forme (di cui una su 5 è un bambino), che diventano quasi 300 milioni in tutto il mondo. "Orfano" è lo status che viene attribuito a quei farmaci per i quali si punta a favorirne lo sviluppo e la ricerca poiché necessari a curare una determinata patologia generalmente rara. Uno sviluppo che viene incentivato nonostante il costo non sia remunerativo per chi lo produce, cioè le aziende farmaceutiche. A fine 2018, in base al Rapporto, il numero di medicinali di questo tipo complessivamente disponibili in Italia era di 1091, di cui 135 autorizzati dall'EMA (l'Agenzia europea per i medicinali). Le nuove autorizzazioni da parte di AIFA (l'Agenzia italiana del farmaco) nel corso del 2018 sono state 17, in leggera crescita rispetto al dato medio del triennio 2015-2017 (quando furono 15). In aumento del 43,5% i consumi così come la spesa, che è passata da 1.060 milioni di euro del 2014 a 1.781 del 2018: un dato da cui è conseguita una salita dell'incidenza della spesa per i farmaci orfani sul totale di quella farmaceutica dal 5,3% all'8,1%.

Giornata mondiale delle malattie rare, oltre il 50% ha componente neurologica. **Sin**: necessario condividere informazioni

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

Giornata mondiale delle malattie rare, oltre il 50% ha componente neurologica. **Sin**: necessario condividere informazioni articoli correlati 28-02-2020 | Giornata mondiale malattie rare, **Sin**: oltre il 50% delle patologie ha componente neurologica 10-07-2020 | Covid-19, i sintomi neurologici nei bambini 18-02-2020 | Sindromi neurologiche autoimmuni, novità diagnostiche e terapeutiche per i bambini affetti Oltre il 50% delle malattie rare ha una componente neurologica e il 25% dei pazienti italiani attende da 5 a 30 anni per ricevere conferma di una diagnosi. A sottolinearlo è la **Società italiana di neurologia (Sin)** in occasione della Giornata mondiale delle malattie rare che si celebra il 28 febbraio e che quest'anno ha come linea guida generale la collaborazione tra medici, ricercatori e pazienti. «Nell'intero percorso diagnostico e terapeutico - ha commentato **Gioacchino Tedeschi** presidente **Sin** - il neurologo rappresenta il primo interlocutore valido per tutte le malattie neurologiche rare. Inoltre, un numero enorme di

queste patologie, sono così rare da richiedere spesso un approccio multidisciplinare. Per questo motivo, diventa sempre più importante condividere le informazioni, facendo networking tra tutti i centri specializzati, le istituzioni, i medici e i ricercatori, al fine di garantire al paziente un'organizzazione assistenziale efficiente e adeguate possibilità terapeutiche». Il 25% dei pazienti rari in Italia, infatti, attende da 5 a 30 anni per ricevere conferma di una diagnosi e 1 su 3 è costretto a spostarsi in un'altra Regione per ricevere quella esatta. «In questo anno in cui la pandemia da Covid-19 ha colpito tutto il mondo - ha dichiarato Antonio Federico, già direttore della Clinica neurologica di Siena e professore emerito - i pazienti con malattie neurologiche rare si sono trovati ad avere maggiori difficoltà nella continuità assistenziale, dal momento che hanno interrotto gli accessi in ospedale per proteggersi dalla possibile infezione del virus, limitando i controlli periodici e la riabilitazione». «La **Società italiana di**

neurologia - ha sottolineato **Tedeschi** - è stata attiva nel promuovere lo sviluppo di modalità telematiche di assistenza come il teleconsulto, sia attraverso la costituzione di un Gruppo di studio di telemedicina, sia attraverso numerosi articoli pubblicati sulla rivista Neurological Sciences che ha proposto a livello internazionale modelli di valutazione a distanza dei pazienti».

Malattie rare. Il 28 febbraio la Giornata mondiale. "In Italia 2 mln di persone colpite"

LINK: http://www.ilfarmacistaonline.it/cronache/articolo.php?articolo_id=92901



Malattie rare. Il 28 febbraio la Giornata mondiale. "In Italia 2 mln di persone colpite" La Società di neurologia: "Oltre il 50% di queste patologie ha una componente neurologica, il 25% dei pazienti italiani attende da 5 a 30 anni per ricevere conferma di una diagnosi". Avis: "La donazione di emocomponenti è alla base di tanti risultati importanti". 25 FEB - Domenica 28 febbraio ricorre la Giornata delle malattie rare, una data particolarmente significativa che, dal 2008, contribuisce a mantenere alta l'attenzione su questo tema e, come recita lo slogan scelto da UNIAMO (Federazione delle Associazioni di Persone con Malattie Rare d'Italia) ad "accendere la luce" su tali patologie. "In questo anno in cui la Pandemia da COVID-19 ha colpito tutto il mondo - ha dichiarato il Prof. Antonio Federico, già Direttore della Clinica Neurologica di Siena e professore emerito presso

questa università - i pazienti con malattie neurologiche rare si sono trovati ad avere maggiori difficoltà nella continuità assistenziale, dal momento che hanno interrotto gli accessi in ospedale per proteggersi dalla possibile infezione del virus, limitando i controlli periodici e la riabilitazione, essenziale per limitare i danni di molte patologie e migliorare la autosufficienza, e anche le terapie, alcune delle quali necessitano di una somministrazione ospedaliera. Il lockdown e la limitazione dei contatti hanno inoltre contribuito a peggiorare alcuni aspetti psicologici di questi pazienti". "Come hanno fatto le ERNs (European References Networks) e altre istituzioni neurologiche internazionali, anche la Società Italiana di Neurologia - ha dichiarato il Prof. **Gioacchino Tedeschi**, Presidente della Società Italiana di Neurologia - è stata attiva nel promuovere

lo sviluppo di modalità telematiche di assistenza come il teleconsulto, sia attraverso la costituzione di un Gruppo di Studio di Telemedicina, sia attraverso numerosi articoli pubblicati sulla rivista Neurological Sciences, organo della SIN, che ha proposto a livello internazionale modelli di valutazione a distanza dei pazienti". La Neurologia ha un ruolo fondamentale nella cura delle Malattie Rare, dal momento che esse rappresentano più del 50% delle oltre 6000 malattie classificate in questo gruppo. "Nell'intero percorso diagnostico e terapeutico - ha commentato il Prof. **Gioacchino Tedeschi**, - il neurologo rappresenta il primo interlocutore valido per tutte le malattie neurologiche rare. Inoltre, un numero enorme di queste patologie sono così rare da richiedere spesso un approccio multidisciplinare. Per questo motivo, diventa sempre più importante condividere le

informazioni, facendo networking tra tutti i centri specializzati, le istituzioni, i medici e i ricercatori, al fine di garantire al paziente un'organizzazione assistenziale efficiente e adeguate possibilità terapeutiche". Il 25% dei pazienti rari nel nostro Paese attende da 5 a 30 anni per ricevere conferma di una diagnosi; 1 su 3 è costretto a spostarsi in un'altra Regione per ricevere quella esatta. Convivere con una patologia rara rappresenta ogni giorno una sfida ed è quindi fondamentale ricevere il sostegno della propria comunità scientifica, soprattutto nel difficile passaggio del paziente dall'età pediatrica a quella adulta che può provocare alcune lacune nella diagnosi della malattia. La **Società Italiana di Neurologia**, con il suo gruppo di Studio Neurogenetica Clinica e Malattie Rare rappresenta un importante punto di riferimento a livello nazionale. Molti neurologi italiani hanno una attiva presenza all'interno delle varie Reti Europee di Eccellenza per le Malattie Neurologiche Rare (demenze fronto-temporali, atassie e paraparesi spastiche, coree, parkinsonismi rari, leucodistrofie), per le Malattie Neuromuscolari Rare e per le Epilessie Rare.

A livello della Società Europea di Neurologia, due neurologi italiani hanno un ruolo di Coordinatori (Il Prof. G. Piazzini di Bologna e A. Federico di Siena) e la Federazione Mondiale di Neurologia, che riunisce i neurologi di tutto il mondo e che quest'anno avrà il suo Convegno biennale a Roma (3-7 ottobre), ha da poco attivato un Gruppo sulle Malattie Neurologiche Rare, affidando il coordinamento al Prof. Federico. "La donazione di emocomponenti è alla base di tanti risultati importanti che la ricerca ha raggiunto nel corso degli anni per curare le malattie rare - spiega il presidente, Gianpietro Briola - molte di origine ematica, come l'emofilia e la beta talassemia". "L'apporto - prosegue - di oltre un milione e 200mila donatori riuniti sotto il simbolo della nostra associazione e di tutti coloro che compiono questa scelta volontaria e non remunerata permette non solo a tanti pazienti di beneficiare di trasfusioni salvavita, ma anche di produrre farmaci plasmaderivati per il trattamento di patologie rare come le immunodeficienze primitive o la congiuntivite lignea. Ecco perché, in occasione del 28 febbraio, è importante ribadire quanto sia prezioso il nostro

impegno al fianco di chi studia e lavora per fornire nuove possibilità di cura a tanti pazienti, pediatrici e adulti, e garantire a tutti una migliore qualità della vita e possibilità di godere della serenità dei gesti quotidiani". Secondo i dati ufficiali del Rapporto MonitoRare 2020, in Italia sono circa 2 milioni le persone colpite da una di queste forme (di cui una su 5 è un bambino), che diventano quasi 300 milioni in tutto il mondo. "Orfano" è lo status che viene attribuito a quei farmaci per i quali si punta a favorirne lo sviluppo e la ricerca poiché necessari a curare una determinata patologia generalmente rara. Uno sviluppo che viene incentivato nonostante il costo non sia remunerativo per chi lo produce, cioè le aziende farmaceutiche. A fine 2018, in base al Rapporto, il numero di medicinali di questo tipo complessivamente disponibili in Italia era di 1091, di cui 135 autorizzati dall'EMA (l'Agenzia europea per i medicinali). Le nuove autorizzazioni da parte di AIFA (l'Agenzia italiana del farmaco) nel corso del 2018 sono state 17, in leggera crescita rispetto al dato medio del triennio 2015-2017 (quando furono 15). In aumento del 43,5% i consumi così come la spesa, che è passata da 1.060

milioni di euro del 2014 a 1.781 del 2018: un dato da cui è conseguita una salita dell'incidenza della spesa per i farmaci orfani sul totale di quella farmaceutica dal 5,3% all'8,1%. 25 febbraio 2021
© RIPRODUZIONE RISERVATA

Malattie rare: in più della metà sono presenti implicazioni neurologiche

LINK: <https://www.osservatoriomalattieare.it/news/attualita/17084-malattie-rare-oltre-il-50-ha-una-componente-neurologica-2>



Attualità Malattie rare: in più della metà sono presenti implicazioni neurologiche Autore: Redazione 28 Febbraio 2021 Il 25% dei pazienti italiani attende da 5 a 30 anni per ricevere una diagnosi confermata Roma - Anche quest'anno la **Società Italiana di Neurologia (SIN)** è in prima linea in occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare che si celebra oggi, 28 febbraio, e che in questa edizione ha come linea guida generale la collaborazione tra medici, ricercatori e pazienti, attraverso numerose attività divulgative, dibattiti e manifestazioni. 'In questo anno, in cui la pandemia di COVID-19 ha colpito tutto il mondo - ha dichiarato il Prof. Antonio Federico, già Direttore della Clinica Neurologica di Siena e professore emerito presso l'Università di Siena - i pazienti con malattie neurologiche rare si sono trovati ad avere maggiori difficoltà nella continuità

assistenziale, dal momento che hanno interrotto gli accessi in ospedale per proteggersi dalla possibile infezione del virus, limitando i controlli periodici e la riabilitazione, essenziale per limitare i danni di molte patologie e migliorare l'autosufficienza, e anche le terapie, alcune delle quali necessitano di una somministrazione ospedaliera. Il lockdown e la limitazione dei contatti hanno inoltre contribuito a peggiorare alcuni aspetti psicologici di questi pazienti. 'Come hanno fatto le reti ERN (European References Networks) e altre istituzioni neurologiche internazionali, anche la **Società Italiana di Neurologia** - ha dichiarato il Prof. **Gioacchino Tedeschi**, Presidente **SIN** - è stata attiva nel promuovere lo sviluppo di modalità telematiche di assistenza come il teleconsulto, sia attraverso la costituzione di un Gruppo di Studio di Telemedicina, sia attraverso numerosi articoli pubblicati

sulla rivista Neurological Sciences, organo della **SIN**, che ha proposto a livello internazionale modelli di valutazione a distanza dei pazienti'. La Neurologia ha un ruolo fondamentale nella cura delle malattie rare, dal momento che più del 50% di queste patologie ha una componente neurologica. 'Nell'intero percorso diagnostico e terapeutico - ha commentato il Prof. **Gioacchino Tedeschi** - il neurologo rappresenta il primo interlocutore valido per tutte le malattie neurologiche rare. Inoltre, un numero enorme di queste patologie sono così rare da richiedere spesso un approccio multidisciplinare. Per questo motivo, diventa sempre più importante condividere le informazioni, facendo networking tra tutti i centri specializzati, le istituzioni, i medici e i ricercatori, al fine di garantire al paziente un'organizzazione assistenziale efficiente e adeguate possibilità terapeutiche'. Il 25% dei

malati rari, nel nostro Paese, attende da 5 a 30 anni per ricevere la conferma di una diagnosi; 1 su 3 è costretto a spostarsi in un'altra Regione per ottenere la diagnosi esatta. Convivere con una patologia rara rappresenta ogni giorno una sfida ed è quindi fondamentale ricevere il sostegno della propria comunità scientifica, soprattutto nel difficile passaggio del paziente dall'età pediatrica a quella adulta, che può provocare alcune lacune nella diagnosi della malattia. La **Società Italiana di Neurologia**, con il suo Gruppo di Studio Neurogenetica Clinica e Malattie Rare, rappresenta un importante punto di riferimento a livello nazionale. Molti neurologi italiani hanno un'attiva presenza all'interno delle varie reti europee di eccellenza per le malattie neurologiche rare (demenze fronto-temporali, atassie e paraparesi spastiche, leucodistrofie, ecc.), per le malattie neuromuscolari rare e per le epilessie rare. A livello della Società Europea di Neurologia, due neurologi italiani hanno un ruolo di Coordinatori (il Prof. G. Piazzini di Bologna e A. Federico di Siena) e la Federazione Mondiale di Neurologia, che riunisce i neurologi di tutto il mondo e che quest'anno avrà il suo Convegno biennale a Roma

(3-7 ottobre), ha da poco attivato un Gruppo sulle Malattie Neurologiche Rare, affidando il coordinamento al Prof. Federico.

Malattie rare: oltre il 50% componente neurologica

LINK: <https://news.in-dies.info/2021/02/26/malattie-rare-oltre-il-50-componente-neurologica/>

Anche quest'anno la **Società Italiana di Neurologia** è in prima linea in occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare che si celebra il 28 febbraio e che quest'anno ha come linea guida generale la collaborazione tra medici, ricercatori e pazienti, attraverso numerose attività divulgative, dibattiti e manifestazioni. 'In questo anno in cui la Pandemia da COVID-19 ha colpito tutto il mondo - ha dichiarato il Prof. Antonio Federico, già Direttore della Clinica Neurologica di Siena e professore emerito presso questa università - i pazienti con malattie neurologiche rare si sono trovati ad avere maggiori difficoltà nella continuità assistenziale, dal momento che hanno interrotto gli accessi in ospedale per proteggersi dalla possibile infezione del virus, limitando i controlli periodici e la riabilitazione, essenziale per limitare i danni di molte patologie e migliorare la autosufficienza, e anche le terapie, alcune delle quali necessitano di una somministrazione ospedaliera. Il lockdown e la limitazione dei contatti hanno inoltre contribuito a peggiorare alcuni aspetti

psicologici di questi pazienti. Come hanno fatto le ERNs (European References Networks) e altre istituzioni neurologiche internazionali, anche la **Società Italiana di Neurologia** - ha dichiarato il Prof. **Gioacchino Tedeschi**, Presidente della **Società Italiana di Neurologia** - è stata attiva nel promuovere lo sviluppo di modalità telematiche di assistenza come il teleconsulto, sia attraverso la costituzione di un Gruppo di Studio di Telemedicina, sia attraverso numerosi articoli pubblicati sulla rivista *Neurological Sciences*, organo della **SIN**, che ha proposto a livello internazionale modelli di valutazione a distanza dei pazienti'. La Neurologia ha un ruolo fondamentale nella cura delle Malattie Rare, dal momento che esse rappresentano più del 50% delle oltre 6000 malattie classificate in questo gruppo. 'Nell'intero percorso diagnostico e terapeutico - ha commentato il Prof. **Gioacchino Tedeschi**, - il neurologo rappresenta il primo interlocutore valido per tutte le malattie neurologiche rare. Inoltre, un numero enorme di queste patologie sono così rare da richiedere spesso

un approccio multidisciplinare. Per questo motivo, diventa sempre più importante condividere le informazioni, facendo networking tra tutti i centri specializzati, le istituzioni, i medici e i ricercatori, al fine di garantire al paziente un'organizzazione assistenziale efficiente e adeguate possibilità terapeutiche'. Il 25% dei pazienti rari nel nostro Paese attende da 5 a 30 anni per ricevere conferma di una diagnosi; 1 su 3 è costretto a spostarsi in un'altra Regione per ricevere quella esatta. Convivere con una patologia rara rappresenta ogni giorno una sfida ed è quindi fondamentale ricevere il sostegno della propria comunità scientifica, soprattutto nel difficile passaggio del paziente dall'età pediatrica a quella adulta che può provocare alcune lacune nella diagnosi della malattia. La **Società Italiana di Neurologia**, con il suo gruppo di Studio Neurogenetica Clinica e Malattie Rare rappresenta un importante punto di riferimento a livello nazionale. Molti neurologi italiani hanno una attiva presenza all'interno delle varie Reti Europee di Eccellenza per le Malattie

Neurologiche Rare (demenze fronto-temporali, atassie e paraparesi spastiche, coree, parkinsonismi rari, leucodistrofie), per le Malattie Neuromuscolari Rare e per le Epilessie Rare. A livello della Società Europea di Neurologia, due neurologi italiani hanno un ruolo di Coordinatori (Il Prof. G. Piazzini di Bologna e A. Federico di Siena) e la Federazione Mondiale di Neurologia, che riunisce i neurologi di tutto il mondo e che quest'anno avrà il suo Convegno biennale a Roma (3-7 ottobre), ha da poco attivato un Gruppo sulle Malattie Neurologiche Rare, affidando il coordinamento al Prof. Federico. Cos'è la Giornata delle Malattie Rare? Istituita nel 2008 per volontà di EURORDIS, European Organisation for Rare Disease, l'organizzazione europea che raggruppa oltre 700 organizzazioni di malati di 60 paesi in rappresentanza di oltre 30 milioni di pazienti, la Giornata delle Malattie Rare è oggi un evento di caratura mondiale che coinvolge oltre 85 paesi nel mondo.

Malattie rare. Il 28 febbraio la Giornata mondiale. "In Italia 2 mln di persone colpite"

LINK: https://www.quotidianosanita.it/cronache/articolo.php?articolo_id=92901



stampa Malattie rare. Il 28 febbraio la Giornata mondiale. "In Italia 2 mln di persone colpite" La Società di neurologia: "Oltre il 50% di queste patologie ha una componente neurologica, il 25% dei pazienti italiani attende da 5 a 30 anni per ricevere conferma di una diagnosi". Avis: "La donazione di emocomponenti è alla base di tanti risultati importanti". 25 FEB - Domenica 28 febbraio ricorre la Giornata delle malattie rare, una data particolarmente significativa che, dal 2008, contribuisce a mantenere alta l'attenzione su questo tema e, come recita lo slogan scelto da UNIAMO (Federazione delle Associazioni di Persone con Malattie Rare d'Italia) ad "accendere la luce" su tali patologie. "In questo anno in cui la Pandemia da COVID-19 ha colpito tutto il mondo - ha dichiarato il Prof. Antonio Federico, già Direttore della Clinica Neurologica di Siena e professore emerito presso

questa università - i pazienti con malattie neurologiche rare si sono trovati ad avere maggiori difficoltà nella continuità assistenziale, dal momento che hanno interrotto gli accessi in ospedale per proteggersi dalla possibile infezione del virus, limitando i controlli periodici e la riabilitazione, essenziale per limitare i danni di molte patologie e migliorare la autosufficienza, e anche le terapie, alcune delle quali necessitano di una somministrazione ospedaliera. Il lockdown e la limitazione dei contatti hanno inoltre contribuito a peggiorare alcuni aspetti psicologici di questi pazienti". "Come hanno fatto le ERNs (European References Networks) e altre istituzioni neurologiche internazionali, anche la Società Italiana di Neurologia - ha dichiarato il Prof. **Gioacchino Tedeschi**, Presidente della Società Italiana di Neurologia - è stata attiva nel

promuovere lo sviluppo di modalità telematiche di assistenza come il teleconsulto, sia attraverso la costituzione di un Gruppo di Studio di Telemedicina, sia attraverso numerosi articoli pubblicati sulla rivista Neurological Sciences, organo della SIN, che ha proposto a livello internazionale modelli di valutazione a distanza dei pazienti". La Neurologia ha un ruolo fondamentale nella cura delle Malattie Rare, dal momento che esse rappresentano più del 50% delle oltre 6000 malattie classificate in questo gruppo. "Nell'intero percorso diagnostico e terapeutico - ha commentato il Prof. **Gioacchino Tedeschi**, - il neurologo rappresenta il primo interlocutore valido per tutte le malattie neurologiche rare. Inoltre, un numero enorme di queste patologie sono così rare da richiedere spesso un approccio multidisciplinare. Per questo

motivo, diventa sempre più importante condividere le informazioni, facendo networking tra tutti i centri specializzati, le istituzioni, i medici e i ricercatori, al fine di garantire al paziente un'organizzazione assistenziale efficiente e adeguate possibilità terapeutiche". Il 25% dei pazienti rari nel nostro Paese attende da 5 a 30 anni per ricevere conferma di una diagnosi; 1 su 3 è costretto a spostarsi in un'altra Regione per ricevere quella esatta. Convivere con una patologia rara rappresenta ogni giorno una sfida ed è quindi fondamentale ricevere il sostegno della propria comunità scientifica, soprattutto nel difficile passaggio del paziente dall'età pediatrica a quella adulta che può provocare alcune lacune nella diagnosi della malattia. La **Società Italiana di Neurologia**, con il suo gruppo di Studio Neurogenetica Clinica e Malattie Rare rappresenta un importante punto di riferimento a livello nazionale. Molti neurologi italiani hanno una attiva presenza all'interno delle varie Reti Europee di Eccellenza per le Malattie Neurologiche Rare (demenze fronto-temporali, atassie e paraparesi spastiche, coree, parkinsonismi rari, leucodistrofie), per le

Malattie Neuromuscolari Rare e per le Epilessie Rare. A livello della Società Europea di Neurologia, due neurologi italiani hanno un ruolo di Coordinatori (Il Prof. G. Piazzini di Bologna e A. Federico di Siena) e la Federazione Mondiale di Neurologia, che riunisce i neurologi di tutto il mondo e che quest'anno avrà il suo Convegno biennale a Roma (3-7 ottobre), ha da poco attivato un Gruppo sulle Malattie Neurologiche Rare, affidando il coordinamento al Prof. Federico. "La donazione di emocomponenti è alla base di tanti risultati importanti che la ricerca ha raggiunto nel corso degli anni per curare le malattie rare - spiega il presidente, Gianpietro Briola - molte di origine ematica, come l'emofilia e la beta talassemia". "L'apporto - prosegue - di oltre un milione e 200mila donatori riuniti sotto il simbolo della nostra associazione e di tutti coloro che compiono questa scelta volontaria e non remunerata permette non solo a tanti pazienti di beneficiare di trasfusioni salvavita, ma anche di produrre farmaci plasmaderivati per il trattamento di patologie rare come le immunodeficienze primitive o la congiuntivite lignea. Ecco perché, in

occasione del 28 febbraio, è importante ribadire quanto sia prezioso il nostro impegno al fianco di chi studia e lavora per fornire nuove possibilità di cura a tanti pazienti, pediatrici e adulti, e garantire a tutti una migliore qualità della vita e possibilità di godere della serenità dei gesti quotidiani". Secondo i dati ufficiali del Rapporto MonitoRare 2020, in Italia sono circa 2 milioni le persone colpite da una di queste forme (di cui una su 5 è un bambino), che diventano quasi 300 milioni in tutto il mondo. "Orfano" è lo status che viene attribuito a quei farmaci per i quali si punta a favorirne lo sviluppo e la ricerca poiché necessari a curare una determinata patologia generalmente rara. Uno sviluppo che viene incentivato nonostante il costo non sia remunerativo per chi lo produce, cioè le aziende farmaceutiche. A fine 2018, in base al Rapporto, il numero di medicinali di questo tipo complessivamente disponibili in Italia era di 1091, di cui 135 autorizzati dall'EMA (l'Agenzia europea per i medicinali). Le nuove autorizzazioni da parte di AIFA (l'Agenzia italiana del farmaco) nel corso del 2018 sono state 17, in leggera crescita rispetto al

dato medio del triennio 2015-2017 (quando furono 15). In aumento del 43,5% i consumi così come la spesa, che è passata da 1.060 milioni di euro del 2014 a 1.781 del 2018: un dato da cui è conseguita una salita dell'incidenza della spesa per i farmaci orfani sul totale di quella farmaceutica dal 5,3% all'8,1%. © Riproduzione riservata Altri articoli in Cronache

Malattie rare: oltre il 50% ha componente neurologica, il 25% dei pazienti attende da 5 a 30 anni per ricevere conferma diagnosi

LINK: <https://www.medicalexcellencetv.it/malattie-rare-oltre-il-50-ha-componente-neurologica-il-25-dei-pazienti-attende-da-5-a-30-anni-per-ricever...>



Malattie rare: oltre il 50% ha componente neurologica, il 25% dei pazienti attende da 5 a 30 anni per ricevere conferma diagnosi 25 Febbraio 2021 Il 28 Febbraio si celebra la Giornata Mondiale delle Malattie Rare. La **Società Italiana di Neurologia**, con il suo gruppo di Studio Neurogenetica Clinica e Malattie Rare, rappresenta un importante punto di riferimento a livello nazionale. Roma, 25 Febbraio 2021 Anche quest'anno la **Società Italiana di Neurologia** è in prima linea in occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare che si celebra il 28 febbraio e che quest'anno ha come linea guida generale la collaborazione tra medici, ricercatori e pazienti, attraverso numerosi e attività divulgative, dibattiti e manifestazioni. 'In questo anno in cui la Pandemia da COVID-19 ha colpito tutto il mondo - ha

dichiarato il Prof. Antonio Federico, già Direttore della Clinica Neurologica di Siena e professore emerito presso questa università - i pazienti con malattie neurologiche rare si sono trovati ad avere maggiori difficoltà nella continuità assistenziale, dal momento che hanno interrotto gli accessi in ospedale per proteggersi dalla possibile infezione del virus, limitando i controlli periodici e la riabilitazione, essenziale per limitare i danni di molte patologie e migliorare la autosufficienza, e anche le terapie, alcune delle quali necessitano di una somministrazione ospedaliera. Il lockdown e la limitazione dei contatti hanno inoltre contribuito a peggiorare alcuni aspetti psicologici di questi pazienti. Come hanno fatto le ERNs (European References Networks) e altre istituzioni neurologiche internazionali, anche la **Società Italiana di**

Neurologia - ha dichiarato il Prof. **Gioacchino Tedeschi**, Presidente della **Società Italiana di Neurologia** - è stata attiva nel promuovere lo sviluppo di modalità telematiche di assistenza come il teleconsulto, sia attraverso la costituzione di un Gruppo di Studio di Telemedicina, sia attraverso numerosi articoli pubblicati sulla rivista Neurological Sciences, organo della **SIN**, che ha proposto a livello internazionale modelli di valutazione a distanza dei pazienti'. La Neurologia ha un ruolo fondamentale nella cura delle Malattie Rare, dal momento che esse rappresentano più del 50% delle oltre 6000 malattie classificate in questo gruppo. 'Nell'intero percorso diagnostico e terapeutico - ha commentato il Prof. **Gioacchino Tedeschi**, - il neurologo rappresenta il primo interlocutore valido per tutte le malattie neurologiche rare. Inoltre,

un numero enorme di queste patologie sono così rare da richiedere spesso un approccio multidisciplinare. Per questo motivo, diventa sempre più importante condividere le informazioni, facendo networking tra tutti i centri specializzati, le istituzioni, i medici e i ricercatori, al fine di garantire al paziente un'organizzazione assistenziale efficiente e adeguate possibilità terapeutiche'. Il 25% dei pazienti rari nel nostro Paese attende da 5 a 30 anni per ricevere conferma di una diagnosi; 1 su 3 è costretto a spostarsi in un'altra Regione per ricevere quella esatta. Convivere con una patologia rara rappresenta ogni giorno una sfida ed è quindi fondamentale ricevere il sostegno della propria comunità scientifica, soprattutto nel difficile passaggio del paziente dall'età pediatrica a quella adulta che può provocare alcune lacune nella diagnosi della malattia. La **Società Italiana di Neurologia**, con il suo gruppo di Studio Neurogenetica Clinica e Malattie Rare rappresenta un importante punto di riferimento a livello nazionale. Molti neurologi italiani hanno una attiva presenza all'interno delle varie Reti Europee di Eccellenza per le Malattie Neurologiche Rare

(demenze fronto-temporali, atassie e paraparesi spastiche, coree, parkinsonismi rari, leucodistrofie), per le Malattie Neuromuscolari Rare e per le Epilessie Rare. A livello della Società Europea di Neurologia, due neurologi italiani hanno un ruolo di Coordinatori (Il Prof. G. Piazzini di Bologna e A. Federico di Siena) e la Federazione Mondiale di Neurologia, che riunisce i neurologi di tutto il mondo e che quest'anno avrà il suo Convegno biennale a Roma (3-7 ottobre), ha da poco attivato un Gruppo sulle Malattie Neurologiche Rare, affidando il coordinamento al Prof. Federico. Cos'è la Giornata delle Malattie Rare? Istituita nel 2008 per volontà di EURORDIS, European Organisation for Rare Disease, l'organizzazione europea che raggruppa oltre 700 organizzazioni di malati di 60 paesi in rappresentanza di oltre 30 milioni di pazienti, la Giornata delle Malattie Rare è oggi un evento di caratura mondiale che coinvolge oltre 85 paesi nel mondo.

Malattie rare, Oltre il 50% di queste patologie ha una componente neurologica

LINK: <https://www.panoramasanita.it/2021/02/26/malattie-rare-oltre-il-50-di-queste-patologie-ha-una-componente-neurologica/>



Malattie rare, Oltre il 50% di queste patologie ha una componente neurologica 26/02/2021 in Professioni Il 25% dei pazienti italiani attende da 5 a 30 anni per ricevere conferma di una diagnosi. La **Società Italiana di Neurologia** in prima linea in occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare. Anche quest'anno la **Società Italiana di Neurologia** è in prima linea in occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare che si celebra il 28 febbraio e che quest'anno ha come linea guida generale la collaborazione tra medici, ricercatori e pazienti, attraverso numerosi e attività divulgative, dibattiti e manifestazioni. "In questo anno in cui la Pandemia da Covid-19 ha colpito tutto il mondo - ha dichiarato Antonio Federico, già Direttore della Clinica Neurologica di Siena e professore emerito presso questa università - i pazienti con malattie neurologiche rare si sono

trovati ad avere maggiori difficoltà nella continuità assistenziale, dal momento che hanno interrotto gli accessi in ospedale per proteggersi dalla possibile infezione del virus, limitando i controlli periodici e la riabilitazione, essenziale per limitare i danni di molte patologie e migliorare la autosufficienza, e anche le terapie, alcune delle quali necessitano di una somministrazione ospedaliera. Il lockdown e la limitazione dei contatti hanno inoltre contribuito a peggiorare alcuni aspetti psicologici di questi pazienti. Come hanno fatto le ERNs (European References Networks) e altre istituzioni neurologiche internazionali, anche la **Società Italiana di Neurologia** - ha dichiarato il Prof. **Gioacchino Tedeschi**, Presidente della **Società Italiana di Neurologia** - è stata attiva nel promuovere lo sviluppo di modalità telematiche di assistenza come il

teleconsulto, sia attraverso la costituzione di un Gruppo di Studio di Telemedicina, sia attraverso numerosi articoli pubblicati sulla rivista Neurological Sciences, organo della **SIN**, che ha proposto a livello internazionale modelli di valutazione a distanza dei "pazienti". La Neurologia ha un ruolo fondamentale nella cura delle Malattie Rare, dal momento che esse rappresentano più del 50% delle oltre 6000 malattie classificate in questo gruppo. "Nell'intero percorso diagnostico e terapeutico - ha commentato **Gioacchino Tedeschi**, - il neurologo rappresenta il primo interlocutore valido per tutte le malattie neurologiche rare. Inoltre, un numero enorme di queste patologie sono così rare da richiedere spesso un approccio multidisciplinare. Per questo motivo, diventa sempre più importante condividere le informazioni, facendo

networking tra tutti i centri specializzati, le istituzioni, i medici e i ricercatori, al fine di garantire al paziente un'organizzazione assistenziale efficiente e adeguate possibilità terapeutiche". Il 25% dei pazienti rari nel nostro Paese attende da 5 a 30 anni per ricevere conferma di una diagnosi; 1 su 3 è costretto a spostarsi in un'altra Regione per ricevere quella esatta. Convivere con una patologia rara rappresenta ogni giorno una sfida ed è quindi fondamentale ricevere il sostegno della propria comunità scientifica, soprattutto nel difficile passaggio del paziente dall'età pediatrica a quella adulta che può provocare alcune lacune nella diagnosi della malattia. La **Società Italiana di Neurologia**, con il suo gruppo di Studio Neurogenetica Clinica e Malattie Rare rappresenta un importante punto di riferimento a livello nazionale. Molti neurologi italiani hanno una attiva presenza all'interno delle varie Reti Europee di Eccellenza per le Malattie Neurologiche Rare (demenze fronto-temporali, atassie e paraparesi spastiche, coree, parkinsonismi rari, leucodistrofie), per le Malattie Neuromuscolari Rare e per le Epilessie Rare. A livello della Società

Europea di Neurologia, due neurologi italiani hanno un ruolo di Coordinatori (Il Prof. G. Piazzini di Bologna e A. Federico di Siena) e la Federazione Mondiale di Neurologia, che riunisce i neurologi di tutto il mondo e che quest'anno avrà il suo Convegno biennale a Roma (3-7 ottobre), ha da poco attivato un Gruppo sulle Malattie Neurologiche Rare, affidando il coordinamento al Prof. Federico.