

Frontiere

IL CANALE DELLA NUOVA MEDICINA con il contributo incondizionato di Bristol Myers Squibb

VAI ALLA HOMEPAGE DI SALUTE

Malattie rare, un progetto solidale per velocizzare la diagnosi

di Dario Rubino



Crediti: Heike Mintel via Unsp

Il sequenziamento di ultima generazione può rendere più rapido il riconoscimento della patologia e l'accesso alle cure. La Fondazione Just Italia sostiene 60 bimbi e le loro famiglie nel percorso diagnostico e terapeutico con un progetto dedicato

06 Aprile 2022 alle 09:47

1 minuti di lett

In Italia quasi 2 milioni di persone soffrono di una delle circa 7-8mila malattie rare note, secondo i dati della rete Orphanet Italia, e ogni anno ci sono intorno alle 19mila nuove diagnosi. Di questi 2 milioni di malati, "rari" ma complessivamente non certo pochi, circa il 70% sono bambini. A salvare e a migliorare la qualità di vita è spesso una diagnosi tempestiva, che in molti casi ancora tarda ad arrivare, per ragioni pratiche ed economiche. A questo proposito la Fondazione Just Italia sostiene nel 2022 un progetto di assistenza, chiamato "Il domani nei miei sogni". Il progetto prevede la donazione di 200mila euro, quale importo minimo garantito, alla Federazione Malattie Rare Infantili. Il fondo verrà utilizzato per effettuare diagnosi innovative, basate su indagini genetiche con il "sequenziamento di ultima generazione", Next Generation Sequencing (NGS).

GREEN AND BLUE



Le microplastiche hanno invaso anche l'Artico ed è un problema per ghiacci ed ecosistema

DI SANDRO IANNAZIONALE

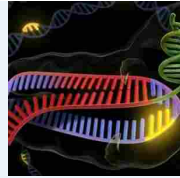


Leggi anche

Malattie rare, i primi pazienti Tay-Sachs trattati con la terapia genica

DI ANNA LISA BONFRANCESCHI

01 Marzo 2022



NGS: più geni in una volta sola

In alcune malattie rare un ritardo diagnostico, anche di qualche mese, può essere decisivo per la durata della sopravvivenza e per la qualità di vita del piccolo. Il tempo, si sa, è un elemento chiave per una migliore gestione di queste patologie. I nuovi test NGS sono sempre più importanti nella diagnosi di malattie rare complesse ed eterogenee. La tecnologia alla base consente di esaminare contemporaneamente diversi geni, anche in più di un paziente nello stesso momento, con una maggiore rapidità e un risparmio economico per il sistema sanitario. Mentre le tecniche più tradizionali, che restano valide e ampiamente diffuse, permettono di analizzare un gene per volta.

Attualmente, le indagini con il nuovo sequenziamento non sono coperte dal Servizio sanitario nazionale e, dato che i costi sono elevati, risultano inaccessibili per molte famiglie.

Malattie genetiche, al via un progetto di screening neonatale basato sul genoma

DI TIZIANA MORICONI

15 Dicembre 2021



Sostenere 60 bimbi

Proprio per questo, la Fondazione Just Italia, creata dall'omonima azienda cosmetica, ha deciso di contribuire per garantire una diagnosi e una presa in carico quanto più possibile rapida e precisa. Il progetto prevede l'inserimento di 60 bambini, segnalati dalla Federazione Malattie Rare Infantili, all'interno di percorsi diagnostici e terapeutici mirati, in vari centri ospedalieri. Team multidisciplinari accoglieranno e seguiranno i piccoli e le loro famiglie, dalla diagnosi alla terapia, per un periodo di 2 anni. Inoltre, la Fondazione promuove una raccolta fondi, per far conoscere il problema e sensibilizzare i consumatori, con la vendita di un set "solidale" di prodotti cosmetici Just. Per ogni set venduto, contenente 3 creme al costo di 24 euro, l'azienda devolverà 2 euro al progetto dedicato ai bambini con malattie rare.



Sma, la terapia orale è efficace a lungo



Sma, torna il concorso per un nuovo fumetto de "L'Agliante Ada". Che ora dovrà combattere il bullismo



Pnrr, un'occasione unica anche per la cura dei bambini

SALUTE



Covid, si estende la quarta dose. Ma chi dovrà farla?

DI DONATELLA ZORZETTO

Alcol, quel bicchiere in più che fa ammalare il fegato. A rischiare teen ager e anziani

DI IRMA D'ARIA

Ricetta dematerializzata, la proroga fino a fine anno

DI MARA MAGISTRONI

Come funziona l'infezione da Sars-Cov2? Alcune risposte nel primo studio su volontari non vaccinati

DI AURELIANO STINGI

[leggi tutte le notizie di Salute](#)