



Roma, 21 febbraio 2017 – In occasione della Giornata Mondiale che si celebra il 28 di febbraio, la Società Italiana di Neurologia (SIN) fa il punto sulla Malattie Rare di cui più della metà sono patologie neurologiche.

“In questa edizione – afferma il prof. Antonio Federico, Direttore della Clinica Neurologica di Siena – la tematica più importante riguarda la ricerca che ha fatto registrare significativi progressi sia dal punto di vista diagnostico, con nuove possibilità di diagnosi attraverso la genetica, sia dal punto di vista terapeutico con nuovi farmaci e nuove terapie arrivate dall’Europa. Rilevante anche lo sforzo organizzativo per favorire la creazione di una ‘rete’ tra tutti i centri specializzati, le istituzioni, i medici e i ricercatori perché, a parte alcune eccezioni, molte malattie sono così rare da richiedere un approccio multidisciplinare”.



Prof. Antonio Federico

Primo su tutti il National Institute of Health (NIH), capofila di un progetto che permetterà di realizzare un network internazionale per i casi di malattie rare ancora non diagnosticati che, ad oggi, si stima siano il 50% del totale. Il progetto offrirà la possibilità di indagare questi casi attraverso il sequenziamento del DNA per identificare e diagnosticare le malattie ereditarie.

Inoltre, alla fine di dicembre 2016 la Commissione Europea ha approvato le 22 ERNs (European Reference Networks) su diversi tipi di malattie rare, tra cui 4 di interesse neurologico (Malattie Metaboliche; Malattie Neurologiche Rare; Epilessie Rare; Malattie Neuromuscolari). Le ERNs riuniscono le migliori strutture europee selezionate dal Ministero della Salute di ogni paese. Questa rete ha il vantaggio di condividere linee di diagnosi, di ricerca, di terapie e favorire gli scambi per consulti sui pazienti. Si tratta di un approccio rivoluzionario e internazionale.

In queste ERNs la presenza di Centri Neurologici Italiani è consistente, a conferma della qualità della ricerca e della attenzione della Neurologia italiana a questa tipologia di Malattie.

Anche la European Association of Neurology (EAN), grazie all'iniziativa del prof. Federico – Presidente del Comitato Scientifico EAN – ha avviato una task force che riunisce esperti di tutti i settori neurologici con l'obiettivo di aiutare, attraverso la sensibilizzazione, i pazienti e le loro famiglie per facilitare la diagnosi precoce, la gestione tempestiva e il coordinamento della ricerca.

*fonte: ufficio stampa*