



Immediato sollievo su
www.doctorshopbenessere.it



Malattie rare

Ultimo aggiornamento: 29/06/07

Malattie rare

- ▶ Cromosomi dal sesso ambiguo
- ▶ Più screening per tutti
- ▶ Tanti specialisti, una patologia
- ▶ Pazienti senza sponsor
- ▶ Se neonatale fa risparmiare
- ▶ Rare, polmonari e letali
- ▶ Rare ma curabili
- ▶ Portale europeo per farmaci orfani
- ▶ Ossa neonate da allungare
- ▶ Ereditaria e mortale
- ▶ Un cordone di staminali

Più screening per tutti

E' quanto prevede il testo di un disegno di legge presentato alla Camera dei deputati, e descritto a Roma lo scorso 26 giugno in occasione del convegno "Malattie rare e screening neonatale - Il miraggio della prevenzione" organizzato dall'Associazione culturale "Giuseppe Dossetti: i valori". Il testo, dal titolo "Disposizioni in favore della ricerca sulle Malattie rare, della loro prevenzione, dell'allargamento dello screening neonatale obbligatorio e della loro cura" è stato redatto da Dorina Bianchi, vicepresidente della Commissione Affari Sociali e componente della Commissione permanente per l'Infanzia. La senatrice ha sottolineato come già la definizione di "malattia rara" rischi di essere penalizzante per i piccoli pazienti. "Si rischia - ha notato Bianchi - di fornire un alibi alle aziende farmaceutiche che hanno da sole un limitato interesse per un'area di mercato così ristretta. Con la mia proposta di legge - ha aggiunto - intendo fornire un aiuto alle famiglie anche attraverso l'inserimento nei LEA (Livelli Essenziali di Assistenza) dei servizi socio-sanitari e assistenziali, ponendo quindi le spese relative a carico del Servizio Sanitario Nazionale.

Un tema da ricordare

"Chiediamo da tempo di rendere obbligatorio, da subito e su tutto il territorio nazionale - ha spiegato Ombretta Fumagalli Carulli, presidente dell'associazione - lo screening neonatale per tutti i nuovi nati". La presidente ha inoltre ricordato che "attualmente la scienza ci permette di scoprire subito, già nei primissimi giorni di vita, molte malattie rare oggi curabili se scoperte per tempo". A livello nazionale, attualmente, la ricerca delle malattie nei neonati è regolamentata per legge per 4 malattie congenite: ipotiroidismo, fibrosi cistica, fenilchetonuria e galattosemia. Tante vite di bambini possono essere salvate con lo screening allargato ad altre patologie, con un semplice prelievo di sangue dal tallone e con costi bassi. Ad oggi, in Italia solo la Toscana ha reso obbligatorio il test. In altre regioni come Liguria e Lazio sono presenti alcuni progetti di screening, anche se spesso, ancora limitati a singole strutture ospedaliere o a singole Asl.

Prevenire i danni

Lo screening neonatale per le malattie metaboliche può fare la differenza tra la vita e la morte, tra invalidità e un normale sviluppo fisico, poiché consente un precoce trattamento. In questi casi si può parlare anche di prevenzione primaria nell'ambito familiare data la possibile ricorrenza della stessa malattia più componenti dello stesso nucleo. L'esempio toscano è stato ricordato da Enrico Zammarchi, Professore Ordinario di Pediatria all'Università di Firenze. "L'introduzione dei test sui bambini toscani - ha affermato - ha consentito il trattamento e quindi dato la possibilità di vivere una vita normale o nettamente migliore, a decine di bambini. In

servizi

L'esperto risponde
Glossario medico
Alimenti: banca dati
Alimenti: linee guida
Fabbisogni nutrizionali
Vitamine & C
Automedicazione
Test di laboratorio
I farmaci da banco
Glossario del farmaco
Società scientifiche
I link della solidarietà
Percentili di crescita

riceviamo da...

Aziende
Servizio Sanitario Nazionale

argomenti

Allergologia

Farmaci antiallergici

Andrologia

Anestesiologia

Angiologia

Bioetica

Consenso informato

Biotecnologie

Cellule staminali

Ogm

Cardiologia

Infarto

Ipertensione

Chirurgia

Chirurgia estetica

Chirurgia plastica

Trapianti

Cure palliative

Dermatologia

Acne

Calvizie

Cosmesi

Malattie cutanee

Ematologia

Anemia

Trasfusioni

Endocrinologia

Diabete

Obesità

Tiroide

Farmacologia

Consumi

Farmaci

Farmaci generici

Farmacovigilanza

Gastroenterologia

Calcoli biliari

Disturbi gastrici

Malattie del fegato

Malattie intestinali

Genetica

Geriatrics

Ginecologia

Contraccezione

Fecondazione assistita

Gravidanza

Menopausa

Immunologia

Malattie autoimmuni

Vaccini

Malattie infettive

AIDS

Epatite virale

Influenza

tutti i casi trattati l'intervento terapeutico ha regalato ai piccoli pazienti un aumento della qualità e dell'aspettativa di vita. Zammarchi ha auspicato che il numero di malattie inserite nei test di screening sia sempre più ampio per garantire una terapia a sempre più bambini.

Gianluca Casponi

Fonti

Convegno " Malattie rare e screening neonatale. Il miraggio della prevenzione "
Roma, 26 giugno 2007

- Malattie da insetti
- Malattie da prioni
- Meningite
- Sessualmente trasmesse

Malattie rare

- Adrenoleucodistrofia
- Sclerosi multipla
- SLA

Medicine alternative

- Agopuntura
- Fitoterapia
- Omeopatia

Nefrologia

Neurologia

- Alzheimer
- Cefalea
- Epilessia
- Ictus
- Insonnia
- Parkinson

Neuroscienze

Nutrizione

- Celiachia
- Dieta e salute
- Disturbi alimentari
- Functional food
- Vegetariani

Odontoiatria

Oftalmologia

- Difetti visivi
- Disturbi visivi

Oncologia

- Leucemia
- Terapie anticancro
- Tumore al polmone
- Tumore al seno
- Tumore del colon
- Tumori della pelle

Ortopedia

- Artrite e Artrosi
- Disturbi della colonna
- Osteoporosi

Otorinolaringoiatria

- Sinusite
- Tonsille

Pediatria

- ADHD
- Farmaci
- Malattie infantili

Pneumologia

- Asma
- Infezioni respiratorie

Prevenzione

- Attività fisica

Salute della donna

Primo soccorso

Medicina delle catastrofi

Pronto soccorso

Psichiatria

Autismo

Psiche e dipendenza

Schizofrenia

Psicologia

Ansia

Depressione

Dipendenza da internet

Innamoramento

Psicosomatica

Stress

Salute e ambiente

Acqua

Bioterrorismo

Clima

Inquinamento

Radiazioni

Salute e lavoro

Salute e sport

Doping

Fitness

Salute e viaggi

Sanità

Professione medica

Servizi di assistenza

Spesa sanitaria

Stili di vita

Strutture sanitarie

Solidarietà

Tecnologia

Diagnostica

Protesi bioniche

Telemedicina

Tossicologia

Alcol

Droghe

Fumo

Urologia

Cistite

Incontinenza

Prostata

[credits](#)

[home](#) [chi siamo](#) [staff](#) [lavora con noi](#) [contattaci](#)



Tutto il materiale in questo sito è copyright 1995/2007 © EDRA Spa - Viale Monza, 133 - 20125 Milano

Tel. 02 28172 300 Fax 02 28172399 - È vietata la riproduzione anche parziale.

Iscrizione al Registro Nazionale della Stampa n° 5290 del 05-08-1996 - Registrazione del Tribunale di Milano n° 357 del 08-06-2001

