

## Malattie Rare: Trattamenti diversi in ogni regione

In Italia lo screening metabolico neonatale deve essere uniforme su tutto il territorio. E' l'appello lanciato dall'Aissme (Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie) sul sito dell'Osservatorio Malattie rare. L'Italia e' un grande Arlecchino, un lungo stivale dove sono malamente cucite tante toppe, grandi come le Regioni e talvolta piu' piccole, come le Asl.



[→ Leggi tutto...](#)

2011/10/12 13:41

[malattie rare, screening](#)

## Rapporto 2011 della UE sulle malattie rare in Europa

La segreteria scientifica dell'EUCERD, **The European Union Committee of Experts on Rare Diseases**, ha pubblicato il Rapporto 2011 sulle attività relative alle malattie rare e ai farmaci orfani svolte sia dalla UE che dagli Stati membri fino alla fine del 2010.

[→ Leggi tutto...](#)

2011/09/30 08:03

[malattie rare, europa](#)

## Il volo di Pegaso: raccontare le malattie rare

Il [Centro Nazionale delle Malattie Rare](#) presenta la quarta edizione del concorso artistico-letterario "**Il Volo di Pègaso, raccontare le malattie rare**". Oltre alla narrativa, la poesia, la fotografia, la pittura, il disegno, la scultura, lo spot, quest'anno ci sarà anche una sezione dedicata alla musica. Il tema del concorso di quest'anno è "In cammino".



[→ Leggi tutto...](#)

2011/09/23 12:08

[malattie rare](#)

## CittadinanzAttiva: Difficoltà della diagnosi in età pediatrica dei malati rari

Nell'ambito della I Conferenza Nazionale delle Organizzazioni Civiche per la Salute 'Qualità e sostenibilità attraverso la partecipazione', si è tenuta la presentazione del X Rapporto sulle malattie croniche e rare, realizzato dal Coordinamento nazionale delle CnAMC, le Associazioni dei Malati cronici di Cittadinanzattiva, la cui relazione si è concentrata sulle difficoltà incontrate dall'età pediatrica, compresa tra i 0 e i 18 anni.

[→ Leggi tutto...](#)

2011/06/15 10:46

[malati rari](#)

## Malattie rARE NOSTRUM: La vita a bordo incoraggia l'autostima

Aiutare gli adolescenti affetti da Malattie Rare a diventare il più possibile autonomi, guadagnando maggiore autostima. È questo lo scopo di "Malattie rARE NOSTRUM", iniziativa realizzata dall'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù insieme a Tender to Nave Italia, che ha preso il via il 31 maggio dal Porto di Civitavecchia a bordo di Nave Italia, il brigantino a vela più grande del mondo.



[→ Leggi tutto...](#)

2011/06/01 07:26

[malattie rare, viaggi](#)

## Fenilchetonuria: la valutazione aiuta la terapia

Le persone che nascono affette da fenilchetonuria (PKU) e che non vengono diagnosticate nei primi giorni di vita con i test attualmente esistenti, vanno incontro a gravissime conseguenze. La malattia, di tipo metabolico, non consente infatti di smaltire la fenilalanina (Phe) che va ad accumularsi con un effetto tossico a livello del sistema nervoso centrale. Da tempo si pensava che i livelli di Phe nel sangue fossero un indicatore non solo dell'efficacia del trattamento ma dell'entità del danno psichiatrico; mancavano tuttavia degli studi sufficienti su questo. A porre rimedio è arrivato lo studio ADAPT - A Diversified Approach for PKU Treatment, finanziato dalla casa farmaceutica BioMarin, i cui risultati preliminari sono stati presentati al congresso annuale dell'American College of Medical Genetics (ACMG) tenutosi recentemente a Vancouver, da Barbara Burton Professore di Pediatria alla

Northwestern University Feinberg School of Medicine nonché direttore della PKU Clinic del Children's Memorial Hospital, in Canada.

[→ Leggi tutto...](#)

2011/05/02 14:45

[ricerca](#)

## Internet: punto di riferimento sulle malattie rare

Uno studio condotto negli Usa dal centro di ricerca Pew Internet & American Life Project ha rilevato che tra gli utenti Internet più attivi ci sono i portatori di malattie rare e/o i loro congiunti. Dallo studio "Peer-to-Peer Healthcare" effettuato a febbraio da Susannah Fox, direttore associato del Centro, emerge che un utente su cinque si è connesso alla rete per cercare risposte sulla salute.

[→ Leggi tutto...](#)

2011/04/27 12:28

[malattie rare](#)

## GalenoHelp: l'aiuto del farmacista per i malati rari

Uno dei più gravi problemi che pazienti e familiari colpiti da malattia rara si trovano a dover affrontare è l'accesso ai farmaci utili alla propria terapia.

L'esperienza quotidiana ha permesso di identificare alcune situazioni tipiche che possono diventare barriere difficilmente superabili per procurarsi il farmaco necessario.

**GALENOHELP**  
L'aiuto del farmacista per i malati rari

[→ Leggi tutto...](#)

2011/02/25 09:04

[farmaci, uniamo](#)

## Bologna, screening neonatale via web: diagnosi 26 malattie rare

Basteranno 48 ore per avere, direttamente via web, lo screening di 26 potenziali malattie rare di vostro figlio appena nato. Il servizio lo mette a disposizione il policlinico Sant'Orsola di Bologna, grazie ad un investimento regionale di 2,7 milioni di euro.

[→ Leggi tutto...](#)

2011/02/14 16:35

[screening, web](#)

## Dove e come si pratica in Italia lo screening neonatale

Grazie a una goccia di sangue prelevata tra il terzo e il quinto giorno dalla nascita, è possibile sapere se in essa si nascondono tre malattie congenite. In Italia attualmente è obbligatorio per legge lo screening neonatale per identificare precocemente tre malattie: l'**ipotiroidismo congenito**, la **fenilchetonuria** e la **fibrosi cistica**. Grazie a una goccia di sangue prelevata tra il terzo e il quinto giorno dalla nascita, è infatti possibile sapere se in essa si nasconde una di queste malattie congenite.

[→ Leggi tutto...](#)

2011/02/01 12:40

[screening](#)[Articoli più vecchi >>](#)

From:

<http://pkuinfo.it/> - **PKUInfo**

Permanent link:

<http://pkuinfo.it/news>Last update: **2014/03/13 13:27**