

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 Unsplash

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 AGGIORNATO ALLE 14:08

 1 MINUTI DI LETTURA

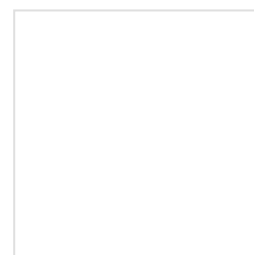


In Italia quasi 2 milioni di persone soffrono di una delle circa 7-8mila malattie rare note, secondo i dati della rete Orphanet Italia, e ogni anno ci sono intorno alle 19mila nuove diagnosi. Di questi 2 milioni di malati, "rari" ma complessivamente non certo pochi, circa il 70% sono bambini. A salvare 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).

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.

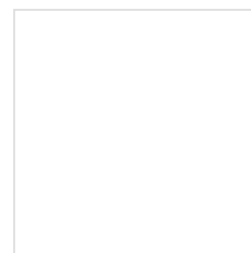
I nuovi test NGS sono sempre più importanti nella diagnosi di malattie rare complesse ed eterogenee. La tecnologia alla base consente di esaminare

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



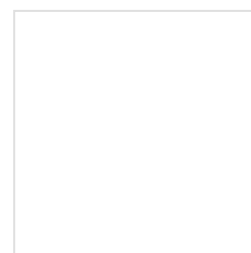
Sostenere 60 bimbi

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 devolgerà 2 euro al progetto dedicato ai bambini con malattie rare.

Malattie rare, Aifa approva nuova terapia per emoglobinuria parossistica notturna

di Irma D'Aria
25 Gennaio 2022



IL GUSTO



ine di **Pecorino reggino, un formaggio calabrese sulla mondo**

DI GIUSEPPE SMORTO

Leggi anche

Sma, la terapia orale è efficace a lungo

Sma, torna il concorso per un nuovo fumetto de "La SMAgliante Ada". Che ora dovrà combattere il bullismo

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



Alzheimer, un test della memoria potrebbe anticipare la diagnosi

DI BARBARA ORRICO

TIA o mini-ictus: ecco perché bisogna intervenire subito per evitare danni al cervello

DI FEDERICO MERETA

Atelofobia, quel desiderio di essere perfetti che può rovinarci la vita

DI CLAUDIA CARUCCI

Taser anche in Italia: perché possono essere rischiosi

DI GIUSEPPE DEL BELLO

[leggi tutte le notizie di Salute >](#)

MEDITERRANEA

COSMETICS

ACTION: LA RISPOSTA AI BISOGNI DELLA PELLE DI OGNI ETÀ
Dai Laboratori Mediterranea Cosmetics



Consigliato



**Labbra invecchiate addio.
Ecco come ringiovanirle in un
attimo**

[Fai di Repubblica la tua homepage](#) [Mappa del sito](#) [Redazione](#) [Scriveteci](#) [Per inviare foto e video](#) [Servizio Clienti](#)
[Pubblicità](#) [Cookie Policy](#) [Privacy](#) [Codice Etico e Best Practices](#)

GEDI News Network S.p.A. - P.Iva 01578251009 - ISSN 2499-0817