



AGGIORNATO ALLE 07:40 - 08 APRILE

ACCEDI

**IL SECOLO XIX**

GEDIS MILE NEWSLETTER LEGGI IL QUOTIDIANO ABBONATI REGALA

**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*

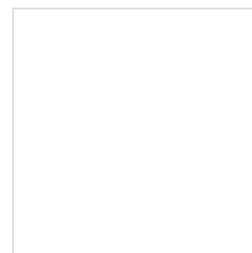
Il sequenziamento di ultima generazione può rendere più rapido il riconoscimento della patologia e l'accesso alle cure. La Fondazione Just Italia sostiene 60 bimbi e le loro famiglie nel percorso diagnostico e terapeutico con un progetto dedicato



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**



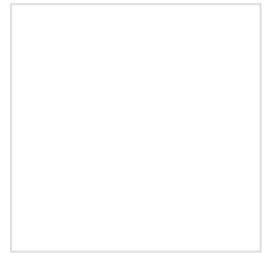
## **NGS: più geni in una volta sola**

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**



## 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



---

### Argomenti

Malattie Rare

---

3

ITALIAN.





## egginò, un formaggio calabrese sulla vetta del mondo

IRTO

## YouTube h porno

DI EMANUELE CA

---

### LEGGI ANCHE

 Sma, la  
terapia  
orale è  
efficace a  
lungo

**Sma, la terapia orale è efficace a lungo**

 Sma,  
torna il  
concorso  
per un  
nuovo  
fumetto

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

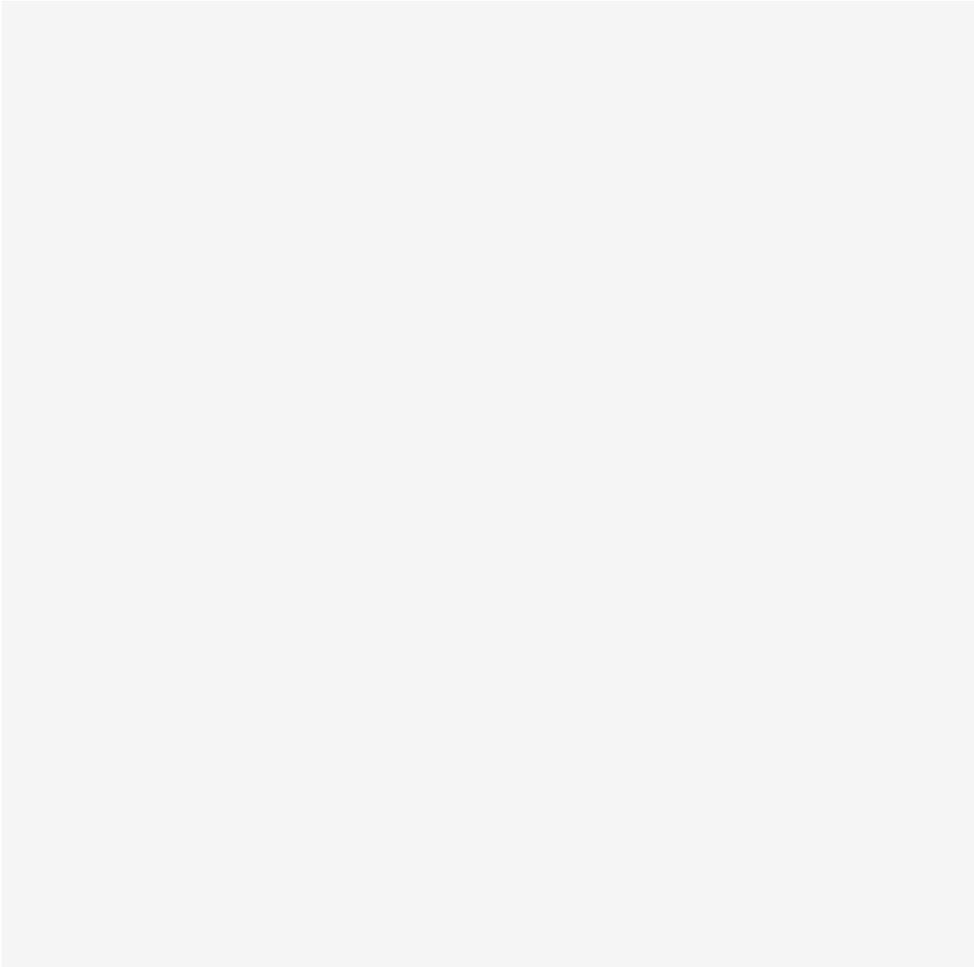
 Pnrr,  
un'occasione  
unica  
anche per  
la cura  
dei  
bambini

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

---

## SALUTE

---



---

## **Long Covid, i dati allarmanti: moltiplicati i rischi di embolia e trombosi anche a mesi dall'infezione**

DI FEDERICO MERETA

---

## **Covid e scuola, i dubbi dei pediatri sulle nuove regole**

---

## **Addio alla mascherina, le paure e i disagi dei più giovani**

DI PRISCILLA DI THIENE

---

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

DI DONATELLA ZORZETTO

---

[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**



[Redazione](#) [Scriveteci](#) [Rss/XML](#) [Pubblicità](#) [Cookie Policy](#) [Privacy](#)

Via Ernesto Lugaro n. 15 - 00126 Torino - P.I. 01578251009 - Società soggetta all'attività di direzione e coordinamento di GEDI Gruppo Editoriale S.p.A.

I diritti delle immagini e dei testi sono riservati. È espressamente vietata la loro riproduzione con qualsiasi mezzo e l'adattamento totale o parziale.

