

## Perché una rivista dedicata alle Malattie Rare?

Perché crediamo nel ruolo e nell'importanza della divulgazione e riteniamo che sia giunto il momento di coinvolgere la classe medica in un progetto di divulgazione in grado di raggiungere il più vasto target possibile per trasferire informazioni, concetti, approfondimenti e riflessioni, che altrimenti rimarrebbero patrimonio esclusivo di aree culturali specialistiche.

PERIODICO  
DI ATTUALITÀ  
IN MEDICINA

# Mla Rivista MR

La Rivista Italiana delle **M**alattie **R**are

ISSN 2612-2588

QUADRIMESTRALE DI ATTUALITÀ IN MEDICINA Pubblicazione registrata al Tribunale di Milano  
n. 11 del 10 gennaio 2017 - Poste Italiane Spa Spedizione in Abbonamento Postale - 70% - LO/MI



**MR** è una rivista innovativa nel panorama dell'editoria medica: lo è nella grafica e nello stile che privilegia il linguaggio chiaro, rapido ed essenziale con ampio rilievo all'iconografia, più in linea con le esigenze moderne di una comunicazione che si prefigge scopi divulgativi, pur nella rigosità dei contenuti.

**MR** non è sola: viene affiancata dal sito web della rivista [www.malattierare.eu](http://www.malattierare.eu) e, nel corso dell'anno, da una serie di iniziative editoriali, anche in versione digitale (numeri speciali monografici, e-book, newsletter) ed educazionali a sostegno della formazione medica continua (ogni edizione di **MR** è collegata ad un Corso FAD).

Noi ci auguriamo, insieme a tutto il Comitato di Redazione, che questo grande impegno editoriale riscuota il suo interesse e che possa contribuire alla crescita culturale nell'area delle Malattie Rare.

E' il miglior premio al nostro lavoro. Buona lettura!

L'Editore  
MedPoint srl



**Bruno Bembi**  
Medico Pediatra e  
Genetista, Trieste

## Il "mondo reale", il nostro obiettivo.

Quando si vive in un mondo di "specialisti", si corre il rischio di perdere il rapporto con chi "specialista" non è: la maggioranza, il mondo reale. Ed è questo "mondo reale" della sanità che abbiamo eletto come nostro obiettivo: i medici e pediatri di famiglia, gli internisti e gli specialisti operanti nelle strutture del sistema sanitario nazionale ma lontani dal mondo delle malattie rare.

Sono molti e per fortuna i più mantengono viva la curiosità ed il desiderio di capire il nuovo che si presenta alla loro osservazione nella quotidianità e per il quale spesso non hanno il tempo o la freschezza per un approfondimento su riviste internazionali.

Crediamo, speriamo, che un approccio divulgativo, scientificamente "alto" possa essere d'aiuto a espandere e condividere elementi di cultura che possono essere d'aiuto nella pratica professionale. Ecco allora il tentativo di aprirsi a linguaggi spesso criptici: quello della genetica, della biochimica, della biologia molecolare. Dare una traccia per riconoscere possibili fenotipi di malattia, in malati a volte lungamente seguiti e mai diagnosticati, o per sapere dove e a chi rivolgersi per uno specifico esame, per una diagnosi o semplicemente per fornire assistenza.

Troveremo nelle diverse sezioni della Rivista l'approfondimento della review, la descrizione del caso clinico, la revisione della letteratura, la descrizione delle nuove terapie, la discussione etica, l'approccio tecnologico, il punto di vista dei malati. Vorremmo insomma una rivista viva, pulsante, che possa divulgare gocce di conoscenza ed ospitare punti di vista differenti su "hot spot" terapeutici e di organizzazione sanitaria (pensiamo agli screening, ai costi terapeutici, alle decisioni di sospensione delle cure), ma che allo stesso tempo riconduca ad una razionalità operativa, utile ai malati e di riferimento decisionale per i professionisti.

**Buona lettura.**

Il Direttore Scientifico  
**Bruno Bembi**



# MR

la Rivista

## La Rivista Italiana delle Malattie Rare

In ogni Edizione

**MR**, la Rivista Italiana delle Malattie Rare intende coniugare l'aspetto educativo all'elevato livello dei contenuti, veicolando nel contempo un'informazione scientificamente rigorosa con un linguaggio fruibile anche dai meno esperti, ma comunque capace di rendere la complessità che caratterizza l'approccio clinico alle Malattie Rare, soprattutto per quanto concerne la diagnosi. Sulla base di questi obiettivi, ogni edizione della Rivista Italiana delle Malattie Rare contiene le seguenti rubriche:

### E

Editoriale

Dedicato ad "argomenti caldi" di carattere scientifico o di politica gestionale e sanitaria

### R

Review

L'approfondimento di un tema rilevante e specifico rispetto alle più aggiornate evidenze scientifiche

### O

Opinione

Il punto di vista "critico" dell'Esperto su argomenti scientifici, clinici, organizzativo-gestionali o di carattere etico-legislativo



### Norme per contributi spontanei

Le proposte (titolo e scaletta contenutistica) dovranno essere inviate esclusivamente via e-mail, alla Segreteria di Redazione di **MR** ([arianna.nespolon@medpointsl.it](mailto:arianna.nespolon@medpointsl.it)). Il Comitato di Redazione si riserva di valutarne la pubblicazione sulla testata, dandone pronto riscontro all'Autore.



Un valido supporto per derivare informazioni e indicazioni rilevanti ai fini della buona pratica clinica, attraverso esperienze dirette di "real-life" e considerazioni a cura dell'Autore



Mediante l'utilizzo di immagini, la rubrica intende fornire informazioni pratiche e specifiche per identificare dismorfismi o malformazioni utili per la diagnosi clinica



Selezione dei lavori più interessanti pubblicati recentemente in letteratura scientifica, presentati sotto forma di extended abstract e commentati dagli Esperti



Dedicata alle prospettive della ricerca, alle possibili applicazioni nella pratica clinica, nonché alle novità sulla gestione del paziente con malattie rare



Contiene l'approfondimento e il commento sugli aspetti più rilevanti e attuali dal punto di vista normativo e le loro possibili implicazioni nella pratica clinica



Presenta i progetti e le iniziative sulla ricerca e l'assistenza dei pazienti con malattie rare



News di approfondimenti in tema di organizzazione di servizi e gestione clinica



La Rivista Italiana delle Malattie Rare



## comitato di redazione

### **Daniela Concolino**

Responsabile Centro Regionale Pediatria Genetica e Malattie Rare, Università degli Studi "Magna Græcia", Catanzaro

### **Daniela Damiani**

Professore Associato di Ematologia, Dipartimento di Scienze Mediche Sperimentali e Cliniche, Azienda Sanitaria Universitaria Integrata di Udine

### **Erica Daina**

Responsabile Laboratorio di Documentazione e Ricerca sulle Malattie Rare, IRCCS - Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri, Bergamo

### **Andrea Elena Dardis**

Responsabile Laboratorio, Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare, Azienda Sanitaria Universitaria Integrata di Udine

### **Emanuela De Juli**

Responsabile Coordinamento Aziendale Malattie Rare, Struttura complessa di Pneumologia, ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda, Milano

### **Massimo Medaglia**

Direttore S.C. Farmacia, ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda, Milano

### **Laura Obici**

Dirigente Medico I livello, Centro per lo Studio e la Cura delle Amiloidosi Sistemiche, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia

### **Rossella Parini**

Consulente medico-scientifico per la Fondazione Monza e Brianza per il Bambino e la sua Mamma, Struttura Semplice Malattie Rare, Clinica Pediatrica, Ospedale San Gerardo, Monza

### **Dario Roccatello**

CMID Centro di Ricerche di Immunopatologia e Documentazione su Malattie Rare, Coordinamento Interregionale Rete Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta, SCDU Nefrologia e Dialisi, Ospedale San Giovanni Bosco e Università di Torino

### **Angelo Selicorni**

Direttore Unità Operativa Complessa di Pediatria, ASST-Lariana, Como

## collaboratori

**Generoso Andria**, Napoli; **Maurizio Aricò**, Bari; **Maurizio Averna**, Palermo; **Simone Baldovino**, Torino; **Tommaso Beccari**, Perugia; **Andrea Bordugo**, Verona; **Marco Confalonieri**, Trieste; **Carlo Dionisi Vici**, Roma; **Vincenzo Leuzzi**, Roma; **Tiziana Mongini**, Torino; **Giancarlo Parenti**, Napoli; **Luca Sangiorgi**, Bologna; **Gioacchino Scarano**, Benevento; **Maurizio Scarpa**, Udine; **Antonio Toscano**, Messina; **Giuseppe Zampino**, Roma

## editore **medpoint**

**Med Point srl** Via G.B. Giorgini, 16 - Milano - Tel. 02 3343281 - Fax 02 38002105 - e-mail: medpoint srl@medpoint srl.it

www.malattierare.eu - www.medpoint srl.it

**Direttore Responsabile:** Ida Tacconi

**Redazione:** Luca Annovazzi, Anna Invernizzi, Monica Luciani

**Direzione grafica:** Silvia Patrini

**Impaginazione:** Marcella Ronca

**Segreteria di Redazione:** Arianna Nespolon - [arianna.nespolon@medpoint srl.it](mailto:arianna.nespolon@medpoint srl.it)

© 2020 Med Point srl Tutti i diritti riservati. All rights reserved.

Ogni diritto sul presente lavoro è riservato ai sensi della normativa vigente. La traduzione, l'adattamento, l'elaborazione, la riproduzione con qualsiasi mezzo (compresa la memorizzazione elettronica), totali o parziali, di tutto il materiale contenuto in questa rivista sono riservati per tutti i paesi.

PERIODICO  
DI ATTUALITA' IN MEDICINA

**MR**  
La Rivista delle Malattie Rare



[www.medpointsrl.it](http://www.medpointsrl.it)  
[www.malattierare.ue](http://www.malattierare.ue)



**MR**  
La Rivista delle **M**alattie **R**are

