

## COMUNICATO STAMPA

28 febbraio: Rare Disease Day 2017

### Nasce MR, la nuova rivista delle Malattie Rare



*Destinata al medico, MR si pone l'obiettivo di aumentare le conoscenze scientifiche sulle malattie rare e contribuire a colmare il ritardo diagnostico che ancora impatta sul percorso assistenziale dei pazienti*

*Poco conosciute, se non agli Esperti, ma con un **notevole impatto sanitario ed assistenziale**, oggi in occasione della Giornata Mondiale, le malattie rare vengono affrontate con un taglio fortemente divulgativo, da una **nuova iniziativa editoriale: MR, La Rivista delle malattie rare.***

***MR intende trasferire informazioni, concetti e aggiornamenti ad un ampio target medico: in particolare, medici di famiglia, pediatri, internisti e specialisti ospedalieri coinvolti nella gestione delle diverse patologie rare.***

Le malattie rare, pur colpendo un numero ristretto di persone, hanno un impatto globale molto importante: ne sono state censite **oltre 6.000** e si calcola che in Italia siano **circa 600.000 le persone malate**. Il **30%** di queste patologie sono ancora **senza diagnosi**. Si tratta di forme **croniche**, spesso **degenerative**, disabilitanti e in grado di condizionare fortemente la persona a livello psicologico e sociale e di **ridurne l'autonomia**; si tratta inoltre di patologie molto complesse, multiformi e molto variabili per sintomi e segni. A volte **sintomi relativamente comuni** possono nascondere una malattia rara.

Benchè la loro cura richieda un importante sforzo multidisciplinare, le malattie rare sono poco note se non agli Specialisti di riferimento e il ritardo per giungere alla diagnosi è molto ampio: il **ritardo medio nella diagnosi** in Italia sarebbe di circa 5 anni.

Nel nostro paese sono pochi i percorsi assistenziali strutturati ed omogenei per assicurare ai pazienti con malattie rare un livello adeguato di cure, anche in ambito **riabilitativo, psicologico e sociale**, reso necessario dalla rapida evolutività di queste forme.

Emerge inoltre sempre più spesso la **scarsità di informazioni di qualità** sulle malattie rare, così come è **basso il livello di conoscenze scientifiche su queste patologie**.

Al contrario, se formati correttamente sui questi temi e in particolare sul sospetto diagnostico, pediatri e medici di famiglia possono indirizzare i pazienti direttamente ai Presidi della Rete Nazionale Malattie rare, evitandone la peregrinazione attraverso il Servizio Sanitario Nazionale.

Oggi ci troviamo in una fase di interesse senza precedenti nei confronti delle MR, del loro trattamento e della loro gestione, anche a livello internazionale: a novembre 2016 presso la sede delle **Nazioni Unite** è stato presentato il Comitato delle ONG (Organizzazioni Non Governative) per le malattie rare, che dovrà garantire il riconoscimento delle MR come priorità globale in politica sanitaria, ricerca, assistenza sociale e medica.

Sul fronte della ricerca, gli studi clinici in malattie rare oggi rappresentano più del **20%** sul totale degli studi attivati in Italia. Nel 2015 sono stati autorizzati a livello centralizzato (EMA) 87 medicinali orfani, di cui **65 disponibili in Italia**.

Nei **nuovi LEA (Livelli Essenziali di Assistenza)**, prestazioni e terapie garantite ai cittadini dal Servizio Sanitario Nazionale, approvati a gennaio 2017, **entreranno 110 nuove patologie rare o gruppi di patologie esenti**; i nuovi LEA, inoltre, attueranno la revisione dei criteri di classificazione dell'elenco delle malattie rare per una migliore sistematizzazione nosologica e codifica secondo acquisizioni medico scientifiche aggiornate. Il Ministero della Salute calcola che con i nuovi LEA **saranno maggiormente tutelate dal SSN circa 300.000 persone**.

Inoltre, sul versante della prevenzione, da settembre 2016 è diventata legge **l'accertamento diagnostico neonatale obbligatorio per la prevenzione e la cura di 48 malattie metaboliche ereditarie**, con l'obiettivo di consentire in tempo utile la diagnosi di malattie metaboliche e rare per le quali è oggi possibile effettuare una terapia.

### **MR, la nuova Rivista delle Malattie Rare**

Partendo da queste considerazioni e con l'obiettivo di **fare cultura** e **sensibilizzare** sull'importanza delle malattie rare, in occasione della IX Giornata mondiale delle Malattie Rare, esce MR, **la nuova Rivista delle Malattie Rare**.

Innovativa nello stile e nel linguaggio rapido ed essenziale, mirata ad una comunicazione divulgativa pur nella rigosità dei contenuti, MR vuole **espandere e condividere elementi culturali** a supporto della pratica professionale; sarà quindi orientata alla **formazione**, alla **pratica clinica**, con l'obiettivo di **aggiornare le conoscenze mediche in maniera attrattiva**, per interpretare al meglio le necessità e le esigenze di informazione della classe medica su argomenti complessi come le malattie rare.

La nuova testata coinvolgerà le personalità del **mondo universitario e ospedaliero italiano** impegnato in ambito di Malattie Rare oltre agli **Opinion Leader** appartenenti ai Centri d'eccellenza presenti sul territorio nazionale.

Verrà dato ampio spazio alla letteratura scientifica internazionale, valorizzando quelle aree della ricerca che sono all'avanguardia nel nostro paese, anche attraverso clinici o ricercatori italiani emergenti.

Saranno invitati a collaborare ricercatori e specialisti di altre discipline coinvolte nel management delle malattie rare, in un contesto di **approccio interdisciplinare** alla problematica clinica.

**MR** si avvale della collaborazione di un **Comitato di Redazione** composto da **Opinion Leader** nelle diverse discipline e coordinati dall'**Editor in Chief - Dr. Bruno Bembi**, Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare, Azienda Ospedaliero-Universitaria "S. Maria della Misericordia", Udine.



Bruno Bembi,

Il Comitato di Redazione è composto da:

## comitato di redazione



**Daniela Concolino,**  
Responsabile Centro Regionale Pediatria Genetica e Malattie Rare, Università degli Studi "Magna Graecia", Catanzaro



**Emanuela De Juli,**  
Responsabile Coordinamento Aziendale Malattie Rare, Struttura complessa di Pneumologia, ASST Grande Ospedale Metropolitan Niguarda, Milano



**Angelo Selicorni**  
Direttore Unità Operativa Complessa di Pediatria, ASST-Lariana, Como



**Daniela Damiani,**  
Professore Associato di Ematologia, Dipartimento di scienze mediche sperimentali e cliniche, AOU Santa Maria della Misericordia, Udine



**Faustina Lalatta,**  
Responsabile UOSD di Genetica Medica, Dipartimento Area della Donna del Bambino e del Neonato, Fondazione IRCCS Ca' Granda, Milano



**Rossella Parini**  
Responsabile Struttura Semplice Malattie Metaboliche Rare, Azienda Ospedaliera San Gerardo, Monza



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



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



**Andrea Elena Dardis**  
Responsabile Laboratorio, Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare, AOU Santa Maria della Misericordia, Udine



**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 SCU Nefrologia e Dialisi Osp. San Giovanni Bosco e Università di Torino

### BOX

#### MR, Caratteristiche

- **Editore** di MR è **MedPoint**, gruppo editoriale e Web agency impegnata nella comunicazione medico- scientifica -[www.medpointsrl.it](http://www.medpointsrl.it)
- **Periodicità**: MR è pubblicato in tre edizioni l'anno e distribuita in abbonamento postale
- **MR è disponibile anche in versione digitale**, sul sito internet della rivista [www.malattierare.eu](http://www.malattierare.eu)