



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

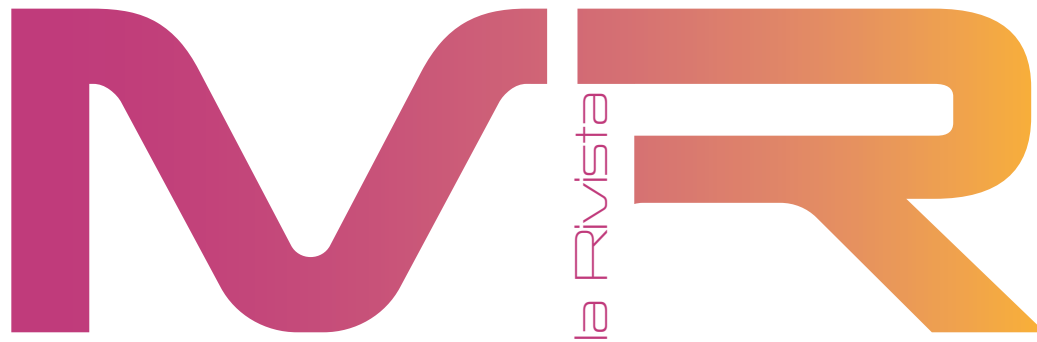
# MR

la Rivista

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



PERIODICO  
DI ATTUALITÀ  
IN MEDICINA



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

direttore  
scientifico



**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

## 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.



# MR

la Rivista

La Rivista Italiana delle **Malattie Rare**

**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 rigorosità 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.

È il miglior premio al nostro lavoro. Buona lettura!

PERIODICO  
DI ATTUALITÀ  
IN MEDICINA

L'Editore  
MedPoint srl

In ogni Edizione

**MR**  
la Rivista

La Rivista Italiana delle **Malattie Rare**



**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



**IR**

**Immagini Rare**

Partendo da immagini radiologiche, la pagina vuole fornire un breve commento utile dal punto di vista diagnostico e terapeutico

## 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). Il Comitato di Redazione si riserva di valutarne la pubblicazione sulla testata, dandone pronto riscontro all'Autore.

## CC Caso Clinico

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

## PD Pagina Dismorfologica

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

## F Il Farmaco

La pagina dedicata ai farmaci per malattie rare con indicazioni, limitazioni, interazioni ed approfondimenti in termini di assistenza medica/sociale per il paziente

## LS Letteratura Scientifica

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

## RI Ricerca e Innovazione

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

## LR Leggi e Regolamenti

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

## RR Reti Regionali ed Europee

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

## PS Politica Sanitaria

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

## VA La Voce delle Associazioni

Lo spazio dedicato a chi si occupa di migliorare la vita delle persone che vivono con una malattia rara e delle loro famiglie attraverso la diffusione di informazioni e la promozione di iniziative di assistenza sociale



## comitato di redazione

### **Simone Baldovino**

CMID, Centro di Coordinamento Rete Interregionale Malattie Rare Piemonte e Valle d'Aosta, Ospedale S. Giovanni Bosco – ASL Città di Torino; Dipartimento di Scienze Cliniche e Biologiche, Università di Torino

### **Daria Bettoni**

Già responsabile del Settore Farmaci e Farmacovigilanza ASST Spedali Civili di Brescia

### **Daniela Concolino**

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

### **Paola Crosasso**

Direttore Struttura Complessa Farmacia Ospedaliera, ASL Città di Torino

### **Erica Daina**

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

### **Daniela Damiani**

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

### **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

### **Antonina Giammanco**

Dipartimento di Promozione della Salute, Materno-Infantile, di Medicina Interna e Specialistica di Eccellenza "G. D'Alessandro" (ProMISE) - Università degli Studi di Palermo; Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare del metabolismo (CERMOMET) - Palermo

### **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 ASST San Gerardo, Ambulatorio Malattie Rare dell'adulto, Monza e per Ospedale San Raffaele, Milano

### **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, Ospedale San Giovanni Bosco e Università di Torino

### **Gioacchino Scarano**

Primario Emerito di Genetica Medica, Azienda Ospedaliera Rilievo Nazionale San Pio Benevento. Medico Genetista Clinico responsabile dell'Ambulatorio di Genetica Medica, Ospedale Monaldi, Azienda Ospedaliera Rilievo Nazionale dei Colli, Napoli

### **Angelo Selicorni**

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

## collaboratori

**Generoso Andria**, Napoli; **Marco Ardigò**, Milano; **Maurizio Aricò**, Pescara; **Maurizio Averna**, Palermo; **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; **Maurizio Scarpa**, Udine; **Vincenzo Silani**, Milano; **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, Monica Luciani

**Direzione grafica:** Silvia Patrini

**Impaginazione:** Marcella Ronca

**Segreteria di Redazione:** Arianna Nespolon - arianna.nespolon@medpoint srl.it

© 2024 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 ATTUALITÀ IN MEDICINA

**MR**  
La Rivista Italiana delle Malattie Rare

La Rivista Italiana delle Malattie Rare

