

# RASSEGNA STAMPA

## 2023



FONDAZIONE  
MARIANI

con i bambini per la neurologia infantile

## **INDICE**

### **ASSISTENZA**

#### **Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile (Como)**

22-02-23	EspansioneTV.it
23-02-23	Ilpunto stampa.news
23-02-23	QuiComo.it
27-02-23	EspansioneTV.it
02-23	Il Giorno - Salus
02-23	Medico e Bambino
05-23	Medico e Bambino
16-06-23	CiaoComo
24-07-23	Comozero.it
08-23	Il e il mio bambino
26-09-23	La Provincia di Como
10-23	Medico e Bambino
11-23	Medico e Bambino
12-23	Medico e Bambino
12-23	Pediatria

#### **Centro Fondazione Mariani Non solo occhi per crescere (Pavia)**

20-10-23	Il Ticino
----------	-----------

#### **Centro Fondazione Mariani per le Malattie metaboliche ereditarie dell'infanzia (Monza)**

14-11-23	Osservatoriomalattierare.it
----------	-----------------------------

#### **Sostegno a CBDIN Onlus**

11-09-23	Affaritaliani.it
12-09-23	Milanofinanza.it

## **Sostegno a Fondazione TOG**

21-10-23      Lamilano.it

## **FORMAZIONE**

### **Progetto “FM-DREAM”**

07-11-23      DREAM-Health.org

## **RICERCA**

### **LAMB**

03-03-23      Università degli Studi di Milano

03-03-23      Insalutenews.it

04-03-23      Clicmedicina.it

04-03-23      Tecnomedicina.it

07-03-23      Unica TV

07-03-23      Milano Pavia TV

07-03-23      Salutedomani.com

07-03-23      SaluteH24.com

09-03-23      Avvenire

09-03-23      Alleatiperlasalute.it

18-04-23      Babymagazine.it

## **NEUROMUSIC**

07-10-23      Rai Radio 3 – Momus. Il caffè dell’Opera

## **ISTITUZIONALE**

19-06-23      Sanitadomani.com

21-06-23 LaRepubblica.it  
27-06-23 Corriere.it – Milano  
15-12-23 Rai 1 - Unomattina  
22-12-23 Story Time / Radio Canale Italia

## **ASSISTENZA**

Centro FM per il Bambino Fragile  
(Como)



Home &gt; Notizie locali &gt; Sanità

## Il 28 febbraio la Giornata mondiale delle malattie rare, Asst Lariana e **Fondazione Mariani** accanto ai bambini fragili

 Di **Caterina Zita** - 22/02/2023 in Sanità


La giornata per sensibilizzare sul tema delle malattie rare. Il 28 febbraio ricorre il "RareDiseaseDay", a 16 anni dal lancio della campagna. Con il termine malattie rare si indicano quelle che colpiscono in media meno di 5 persone ogni 10mila abitanti. L'80% ha origini genetiche e riguarda più spesso bambini e giovani; il 20% ha origini ambientali, infettive o allergiche, il 70% manifesta i primi sintomi in età pediatrica e solamente circa 300 patologie hanno una cura farmacologica o una terapia specifica.

In provincia di Como l'Asst lariana è attiva sulla prevenzione, diagnosi e trattamento di 94 condizioni relative alle malattie rare e coinvolge 11 unità operanti all'ospedale Sant'Anna. Dalla cardiologia, alla medicina generale fino alla genetica. Dal 2016 per esempio, la Pediatria dell'ospedale Sant'Anna ha progressivamente messo in campo una serie di attività diagnostico assistenziali per i bambini affetti da patologie rare. Nel novembre 2020 il reparto è diventato Centro **Fondazione Mariani** con "L'obiettivo di fornire un punto di riferimento territoriale ai pazienti "fragili" e ai loro familiari" ha sottolineato il primario, il dottor Angelo Selicorni. "Un luogo fondamentale sia nella fase di inquadramento diagnostico che nella altrettanto importante fase di presa in carico assistenziale" ha concluso Selicorni.

"Le malattie rare nell'età pediatrica" saranno poi anche il tema al centro dell'incontro di



### In evidenza



#### Scippata e gettata a terra, 73enne ferita a Cassina Rizzardi

01

0 CONDIVIDI

#### 02 Ticino, rapina al distributore. Scappa verso l'Italia in bici con il contenuto della cassa

0 CONDIVIDI

#### 03 Via Cecilio, avviato il cantiere. Lavori e restrizioni fino al 31 marzo

0 CONDIVIDI

#### 04 Binago, senso unico alternato da domani sulla provinciale 21

0 CONDIVIDI

Cerca...



### Commenti recenti

Anna Campaniello su Cantù, la guardia medica

Come in Salute in programma il 1 marzo alla Pinacoteca Civica. Interverranno il primario della Pediatria-Centro [Fondazione Mariani](#), Selicorni e la dottoressa genetista Milena Mariani.

Nello stesso periodo, tornerà anche l'iniziativa organizzata dall'associazione S.I.L.V.I.A. e Diversamente Genitori "Un dolce raro". Dal 28 febbraio al 12 marzo, in 45 pasticcerie e panifici di Como e Milano, saranno raccolti fondi per sostenere il progetto dal nome "Il sogno di Zeno" che promuove la diffusione (soprattutto nelle scuole) di strumenti di comunicazione adatti alle persone che hanno difficoltà ad usare specialmente il linguaggio orale e scritto.

Tags: [como](#) [lombardia](#) [provincia di como](#)

spostata all'interno dell'ospedale  
Stefania su Cantù, la guardia medica spostata all'interno dell'ospedale  
Adriano su Tappa comasca per Attilio Fontana.  
Cantiere delle paratie: "Fine lavori tra un anno"  
Eugenio Garbin su Comunità mafiose a Como: attive otto locali di 'ndrangheta  
Vittoria Dolci su Elezioni regionali in Lombardia, è corsa a quattro per la carica di presidente

#### Articolo precedente

**Cisgiordania: 6 i palestinesi uccisi in scontri con Israele**

#### Potrebbe interessarti anche:



**Tre anni di Covid, il personale sanitario: "Impossibile dimenticare"**

20/02/2023



**Covid in Lombardia, meno di 200 ricoverati negli ospedali. In una settimana 58 vittime**

17/02/2023



**"Como In Salute", dal 22 febbraio quindici incontri di informazione scientifica**

16/02/2023

CARICA ALTRI

## Lascia un commento

Il tuo indirizzo email non sarà pubblicato. I campi obbligatori sono contrassegnati \*

Commento \*

# IlPuntostampa.news

Blog indipendente di notizie e approfondimenti

Editoria Grafica Colombo

API Lecco

Confindustria Lecco Sondrio

Confcommercio Lecco

Istituti Riuniti Airoldi e Muzzi

YouMines

2023-02-23

## Si accendono le luci sulle malattie rare: il 28 febbraio è il #RareDiseaseDay



Il 28 febbraio si celebra il #RareDiseaseDay la Giornata delle Malattie Rare, giunta quest'anno alla sua sedicesima edizione. I festeggiamenti cadono il 29 febbraio, giorno raro per eccellenza e per questo motivo legato alle iniziative di promozione sulle malattie rare. Con il termine **Malattie Rare** si indicano quelle condizioni la cui prevalenza nella popolazione è inferiore a 5 casi ogni 10mila abitanti. L'80% delle malattie rare ha origini genetiche e riguarda più spesso bambini e giovani; il 20% ha origini ambientali, infettive o allergiche; il 70% manifesta i primi sintomi in età pediatrica; solo circa 300 patologie hanno una cura farmacologica o una terapia specifica. Dato che queste malattie hanno sintomi e manifestazioni variabili da persona a persona, il raggiungimento di una diagnosi e di una appropriata cura è spesso assai difficile. Queste condizioni, inoltre, possono avere un **andamento cronico e invalidante** con scarsa tendenza alla guarigione e mostrare un trend peggiorativo delle condizioni di salute di chi ne è affetto. In Italia l'ente di rappresentanza della comunità delle persone con malattia rara è **UNIAMO** Federazione Italiana Malattie Rare.

Per affrontare tutte le criticità, fornendo percorsi diagnostici, di follow-up e di cura adeguati, in Italia è stata istituita **una Rete nazionale dei Centri di Riferimento** per la prevenzione, la diagnosi e il trattamento delle malattie rare declinata su base regionale. In **Lombardia** tale rete è coordinata dal **Centro di Coordinamento della Rete Regionale delle Malattie Rare** istituito all'**Ircss Mario Negri. Asst Lariana** è accreditata per **94** condizioni/gruppi di condizioni nella rete regionale lombarda con il coinvolgimento di **11** unità operanti all'**ospedale Sant'Anna**:

- UOC Cardiologia
- UOC Chirurgia Maxillo-Facciale
- UOC Malattie Endocrine - Diabetologia e Nutrizione Clinica
- UOC Medicina Generale - Reumatologia
- UOC Nefrologia e Dialisi
- UOC Neurologia
- UOC Pediatria-Centro **Fondazione Mariani** per il bambino fragile
- UOC Pneumologia
- UOSD Dermatologia
- UOS Allergologia
- UOS Genetica

Per 61 condizioni/gruppi di condizioni è presente un riferimento esclusivamente pediatrico, per

IL CERCHIO APERTO



Il Blog di Claudio Bottagisi

**Claudio Bottagisi**



Editoria Grafica Colombo s.r.l.  
Via Roma, 87 - 23868 VALMADRERA (LC)  
Tel. 0341 583015 - Fax 0341 583062  
info@edgcolombo.it  
www.edgcolombo.it







20 un riferimento esclusivamente per l'età adulta, per 13 per entrambe le fasce d'età.

### Asst Lariana e la **Fondazione Mariani** insieme per i bambini fragili

Dal 2016, la Pediatria dell'ospedale Sant'Anna ha progressivamente messo in campo una serie di attività diagnostiche assistenziali coordinate a favore di bambini affetti da patologie costituzionali, geneticamente determinate, frequentemente associate a ritardo psicomotorio/disabilità intellettiva oltre che ad altre comorbidità neurologiche. Nel novembre 2020 il reparto è diventato **Centro Fondazione Mariani per il bambino fragile**. "L'obiettivo è fornire un punto di riferimento territoriale ai pazienti "fragili" e ai loro familiari - sottolinea il primario, il dottor **Angelo Selicorni** - fondamentale sia nella fase di inquadramento diagnostico che nella altrettanto importante fase di presa in carico assistenziale". Il percorso è condiviso con le associazioni di genitori di pazienti affetti da malattia rara che collaborano con Asst Lariana. Le attività si fondano su un gruppo di lavoro dedicato a questi pazienti, che lavora in stretta collaborazione con l'équipe della Pediatria, a sua volta ricca di competenze pediatriche specialistiche interne e del contributo di numerosi specialisti ospedalieri extra reparto in grado di fornire prestazioni preziose per la gestione assistenziale dei pazienti. In questo modo è possibile offrire consulenze multidisciplinari ambulatoriali, prestazioni in regime di Day Hospital o di ricovero ordinario e/o accessi in urgenza tramite il soccorso pediatrico.

Questi i servizi attivi dedicati ai bambini con patologia complessa:

- **ambulatorio diagnostico di Genetica Clinica Pediatrica** per fornire un inquadramento eziologico al bambino con sospetta sindrome genetica. L'ambulatorio è inserito nel progetto Telethon "Malattie senza diagnosi";
- **attività di follow-up assistenziale** per i bambini con malattie genético-sindromiche complesse; è coordinata da un'infermiera e da un pediatra dedicati e le prestazioni ambulatoriali, spesso multispecialistiche, sono organizzate in un'unica giornata;
- giornate dedicate a singole patologie sindromiche (**Sindrome Day**), molte delle quali riferite a condizioni in cui la disabilità intellettiva è parte integrante del quadro clinico. In tali giornate i pazienti, affetti dalla medesima condizione sindromica, vengono valutati da più specialisti e hanno la possibilità di incontro/confronto con altri genitori/pazienti affetti dalla medesima condizione. L'attività è sviluppata in collaborazione con le associazioni;
- **ambulatorio di Gastroenterologia e Nutrizione del bambino** con disabilità/malattia rara e **ambulatorio di Pneumologia e Fisioterapia respiratoria** per dare risposte efficaci alle criticità cliniche trasversali più frequenti;
- progetto "**Emergenza Bambini Fragili**" per fornire ai pazienti con condizione rara una "scheda di emergenza" che aiuti i medici del primo soccorso a comprendere lo stato del bambino e le sue potenziali criticità in relazione alla condizione di base. Per i pazienti residenti nel Comasco questa scheda è condivisa con la centrale di Areu permettendo un collegamento elettivo e strutturato con il servizio di emergenza-urgenza;
- progetto "**Linea Diretta Fragilità Pediatrica**" per favorire una comunicazione con le famiglie di bambini con particolare criticità/instabilità sanitaria e complessità assistenziale attraverso un'interfaccia web integrata nel sistema informatico aziendale;
- servizio infermieristico di **training e supporto ai bambini portatori di device** sanitari (gastrostomia, sondino naso gastrico, tracheostomia, port a chat, cateteri venosi centrali);
- il reparto e il Ps pediatrico sono allestiti con apposite immagini del linguaggio della CAA (**Comunicazione Aumentativa Alternativa**) adatte a interagire con i bambini più fragili che hanno problemi cognitivi, scelta che intende esprimere un atteggiamento di accoglienza verso i bambini con disabilità intellettiva/disturbi dello spettro autistico che fanno uso quotidiano di tale strumento. Nell'ambito delle attività promosse all'ospedale Sant'Anna dalla Pediatria-Centro **Fondazione Mariani** per il Bambino Fragile è stato pubblicato nel 2022 il libro "**Spiegami come si fa in ospedale... in CAA!**". Il volume spiega le procedure diagnostiche assistenziali a cui possono essere sottoposti i piccoli pazienti in occasione di un ricovero ospedaliero o di un accesso in Pronto Soccorso. Il testo è stato realizzato grazie ai contributi del personale della Pediatria-Centro **Fondazione Mariani** per il Bambino Fragile di Asst Lariana (medici ed infermieri), dell'associazione Diversamente Genitori e dell'associazione Italiana Mowat Wilson e degli specialisti del Centro Sovrazonale di Comunicazione Aumentativa di Milano e Verdello.

### **Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani** [www.fondazione-mariani.org](http://www.fondazione-mariani.org)

Istituita da Luisa Toffoloni Mariani nel 1984 in memoria del marito, noto industriale milanese, la Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani - legalmente riconosciuta e senza scopo di lucro - persegue finalità di solidarietà sociale nell'ambito della Neurologia infantile. I suoi settori di intervento sono: Assistenza, Formazione e Ricerca. Opera in appoggio a numerosi istituti scientifici e



PER SFOGLIARE CLICCA SULL'IMMAGINE



PERIODICO DELLA FNP CISL MONZA BRIANZA LECCO



ILPUNTOSTAMPA.NEWS

GLI ARTICOLI NON IMPEGnano IL

Ritaglio stampa ad uso esclusivo del destinatario, non riproducibile.

049090



assistenziali attraverso una azione complementare e sinergica con l'obiettivo di: promuovere servizi nel campo dell'assistenza; favorire e sostenere la formazione del personale medico e paramedico; finanziare la ricerca scientifica. Nella realizzazione dei progetti di assistenza, soprattutto sul territorio lombardo, è affiancata dalla [Fondazione Mariani](#) CARE ONLUS.

### Dal 28 febbraio al 12 marzo l'iniziativa "Un dolce raro per i bambini fragili"

Festeggia quest'anno la terza edizione "Un dolce raro per i bambini fragili", l'iniziativa organizzata dall'associazione [S.I.L.V.I.A.](#) (<https://www.silviaonlus.org>) e dall'associazione Diversamente Genitori (<https://www.diversamentegenitori.it>), con il patrocinio di Asst Lariana, per sostenere "Il sogno di Zeno". Quest'anno sono 45 - ad oggi - le pasticcerie e i panifici che tra Como, la provincia di Como e la provincia di Milano, **dal 28 febbraio al 12 marzo** metteranno in vendita un dolce creato da loro per l'occasione. Il ricavato della vendita - una quota resta alle pasticcerie e ai panifici - sarà devoluto, come detto, a "Il Sogno di Zeno", progetto che ha l'obiettivo di promuovere un più capillare utilizzo della comunicazione aumentativa alternativa (CAA) nelle scuole comasche a vantaggio degli studenti con bisogni comunicativi complessi. L'iniziativa vede il sostegno e la collaborazione anche del Como 1907 (<https://comofootball.com>)

L'elenco, aggiornato di continuo, dei negozi che proporranno "Un dolce raro per i bambini fragili" è consultabile a questo link <https://www.diversamentegenitori.it/DG/wp-content/uploads/2023/02/pasticcerie-2023.docx>

"Ogni anno possiamo contare su un numero sempre maggiore di pasticcerie e panifici che aderiscono a questa nostra iniziativa - sottolinea **Francesca Cappello**, presidente dell'associazione Diversamente Genitori - Doveroso il ringraziamento a tutte le persone che anche quest'anno, nonostante le difficoltà, hanno raccolto il nostro appello".

### Le malattie rare nell'età pediatrica: se ne parla a Como in Salute il 1 marzo

"Le malattie rare nell'età pediatrica" saranno il tema al centro dell'incontro di Como in Salute in programma per il 1 marzo (Pinacoteca Civica di Como, via Diaz 84, ingresso libero e gratuito). Interverranno il primario della Pediatria-Centro [Fondazione Mariani](#) per il bambino fragile di Asst Lariana all'ospedale Sant'Anna, Angelo Selicorni e la dottoressa Milena Mariani, genetista della Pediatria-Centro [Fondazione Mariani](#) per il bambino fragile di Asst Lariana all'ospedale Sant'Anna. Con loro dialogheranno due genitori di due bimbi rari. L'incontro sarà moderato dal dottor Massimo Branca.

### I benefici dell'attività fisica nella vita di ogni giorno: un incontro il 24 febbraio alle ore 16 nell'auditorium dell'ospedale Sant'Anna con Davide Gottardello

Venerdì 24 febbraio, alle ore 16, nell'auditorium dell'ospedale Sant'Anna, si parlerà di "I benefici dell'attività fisica nella vita di ogni giorno" con il dottor **Davide Gottardello**, anestesista rianimatore con formazione in neuroimmunomodulazione, nutrizione clinica e riabilitazione fisico motoria. L'appuntamento è legato a "Alimentazione, sport e pratiche mente-corpo" il ciclo di incontri di promozione della salute promosso dagli specialisti dell'Oncologia e dell'Endocrinologia-Nutrizione Clinica di Asst Lariana, insieme all'associazione Centro di riferimento oncologico Tullio Cairoli. Ingresso libero.

Pubblicato da [www.ilpuntostampa.news](http://www.ilpuntostampa.news) alle 11:00:00



Nessun commento:

Posta un commento

## ATTUALITÀ

# Si accendono le luci sulle malattie rare: le iniziative e i servizi di Asst Lariana

Le malattie rare nell'età pediatrica: se ne parla a Como

Redazione

23 febbraio 2023 09:03



Equipe per i bimbi "rari" Asst Lariana

Il 28 febbraio si celebra il #RareDiseaseDay la Giornata delle Malattie Rare, giunta quest'anno alla sua sedicesima edizione. I festeggiamenti cadono il 29 febbraio, giorno raro per eccellenza e per questo motivo legato alle iniziative di promozione sulle malattie rare. Con il termine Malattie Rare si indicano quelle condizioni la cui prevalenza nella popolazione è inferiore a 5 casi ogni 10mila abitanti. L'80% delle malattie rare ha origini genetiche e riguarda più spesso bambini e giovani; il 20% ha origini ambientali, infettive o allergiche; il 70% manifesta i primi sintomi in età pediatrica; solo circa 300 patologie hanno una cura farmacologica o una terapia specifica. Dato che queste malattie hanno sintomi e manifestazioni variabili da persona a persona, il raggiungimento di una diagnosi e di una appropriata cura è spesso assai difficile. Queste condizioni, inoltre, possono avere un andamento cronico e invalidante con scarsa tendenza alla guarigione e mostrare un trend peggiorativo delle condizioni di salute di chi ne è affetto. In Italia l'ente di rappresentanza della comunità delle persone con malattia rara è UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare.

Per affrontare tutte le criticità, fornendo percorsi diagnostici, di follow-up e di cura adeguati, in Italia è stata istituita una Rete nazionale dei Centri

Ritaglio stampa ad uso esclusivo del destinatario, non riproducibile.

049090



di Riferimento per la prevenzione, la diagnosi e il trattamento delle malattie rare declinata su base regionale. In Lombardia tale rete è coordinata dal Centro di Coordinamento della Rete Regionale delle Malattie Rare istituito all'Ircss Mario Negri. Asst Lariana è accreditata per 94 condizioni/gruppi di condizioni nella rete regionale lombarda con il coinvolgimento di 11 unità operanti all'ospedale Sant'Anna:

- UOC Cardiologia
- UOC Chirurgia Maxillo-Facciale
- UOC Malattie Endocrine - Diabetologia e Nutrizione Clinica
- UOC Medicina Generale - Reumatologia
- UOC Nefrologia e Dialisi
- UOC Neurologia
- UOC Pediatria-Centro **Fondazione Mariani** per il bambino fragile
- UOC Pneumologia
- UOSD Dermatologia
- UOS Allergologia
- UOS Genetica

Per 61 condizioni/gruppi di condizioni è presente un riferimento esclusivamente pediatrico, per 20 un riferimento esclusivamente per l'età adulta, per 13 per entrambe le fasce d'età.

## Dal 28 febbraio al 12 marzo l'iniziativa "Un dolce raro per i bambini fragili"

Festeggia quest'anno la terza edizione "Un dolce raro per i bambini fragili", l'iniziativa organizzata dall'associazione S.I.L.V.I.A. (<https://www.silviaonlus.org>) e dall'associazione Diversamente Genitori (<https://www.diversamentegenitori.it>), con il patrocinio di Asst Lariana, per sostenere "Il sogno di Zeno". Quest'anno sono 45 - ad oggi - le pasticcerie e i panifici che tra Como, la provincia di Como e la provincia di Milano, **dal 28 febbraio al 12 marzo** metteranno in vendita un dolce creato da loro per l'occasione. Il ricavato della vendita - una quota resta alle pasticcerie e ai panifici - sarà devoluto, come detto, a "Il Sogno di Zeno", progetto che ha l'obiettivo di promuovere un più capillare utilizzo della comunicazione aumentativa alternativa (CAA) nelle scuole comasche a vantaggio degli studenti con bisogni comunicativi complessi. L'iniziativa vede il sostegno e la collaborazione anche del Como 1907 (<https://comofootball.com>)

L'elenco, aggiornato di continuo, dei negozi che proporranno "Un dolce raro per i bambini fragili" è consultabile a questo link <https://www.diversamentegenitori.it/DG/wp-content/uploads/2023/02/pasticcerie-2023.docx>

"Ogni anno possiamo contare su un numero sempre maggiore di pasticcerie e panifici che aderiscono a questa nostra iniziativa - sottolinea **Francesca Cappello**, presidente dell'associazione Diversamente Genitori - Doveroso il ringraziamento a tutte le persone che anche quest'anno, nonostante le difficoltà, hanno raccolto il nostro appello".

## Le malattie rare nell'età pediatrica: se ne parla a Como in Salute il 1 marzo

"Le malattie rare nell'età pediatrica" saranno il tema al centro dell'incontro di Como in Salute in programma per il 1 marzo (Pinacoteca Civica di Como, via Diaz 84, ingresso libero e gratuito). Interverranno il primario della Pediatria-Centro **Fondazione Mariani** per il bambino fragile di Asst Lariana all'ospedale Sant'Anna, Angelo Selicorni e la dottoressa Milena Mariani, genetista della Pediatria-Centro **Fondazione Mariani** per il bambino fragile di Asst Lariana all'ospedale Sant'Anna. Con loro dialogheranno due genitori di due bimbi rari. L'incontro sarà moderato dal dottor Massimo Branca.

## I benefici dell'attività fisica nella vita di ogni giorno: un incontro il 24 febbraio

Venerdì 24 febbraio, alle ore 16, nell'auditorium dell'ospedale Sant'Anna, si parlerà di "I benefici dell'attività fisica nella vita di ogni giorno" con il

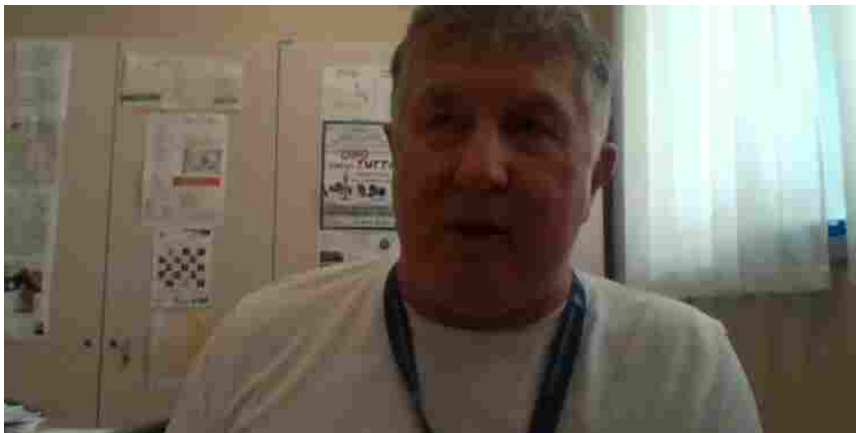


Home &gt; Notizie locali &gt; Sanità

## Domani la Giornata delle malattie rare, a Como un convegno e un dolce per sensibilizzare



Di Anna Campaniello — 27/02/2023 in Sanità



**SCONTI FINO AL 50%**  
FINO ALL'1 MARZO



**LA SPESA ANCHE A CASA TUA**  
iperalspesaonline.it

Domani si celebra la Giornata delle malattie rare, dedicata a sensibilizzare sulle patologie che colpiscono in media meno di 5 persone ogni 10mila abitanti. L'80% ha origini genetiche e riguarda più spesso bambini e giovani; il 20% ha origini ambientali, infettive o allergiche.

### Il Sant'Anna

In provincia di Como l'Asst lariana è attiva sulla prevenzione, diagnosi e trattamento di 94 condizioni relative alle malattie rare e coinvolge 11 unità operanti all'ospedale Sant'Anna. Dalla cardiologia, alla medicina generale fino alla genetica. Dal 2020, la pediatria è diventata Centro [Fondazione Mariani](#). L'obiettivo, spiegato dal rimario Angelo Selicorni, è "fornire un punto di riferimento territoriale ai pazienti "fragili" e ai loro familiari, un luogo fondamentale sia nella fase di inquadramento diagnostico che nella altrettanto importante fase di presa in carico assistenziale".

### Il convegno

"Le malattie rare nell'età pediatrica" saranno il tema al centro dell'incontro di Como in Salute in programma il 1 marzo alla Pinacoteca Civica. Interverranno il primario della Pediatria-Centro [Fondazione Mariani](#), Selicorni e la dottoressa genetista Milena Mariani.



#### In evidenza



#### Tir giù da viadotto A1 e va a fuoco, morto l'autista

01

[0 CONDIVIDI](#)

#### 02 Incidente a Cabiato, schianto tra auto e moto

[0 CONDIVIDI](#)

#### 03 Beauty days a Lariofiere di Erba, domani e lunedì all'insegna del benessere

[0 CONDIVIDI](#)

#### 04 Beauty days, oggi e domani a Lariofiere di Erba

[0 CONDIVIDI](#)

Cerca...



#### Commenti recenti

Johannes Agterberg su Stop ai treni che attraversano la città. Ipotesi referendum per fermare i convogli a Como Borghi

## Il dolce raro

Da domani le associazioni S.I.L.V.I.A. e Diversamente Genitori ripropongono "Un dolce raro". Fino al 12 marzo, in 45 pasticcerie e panifici di Como e Milano, saranno raccolti fondi per sostenere il progetto dal nome "Il sogno di Zeno" che promuove la diffusione di strumenti di comunicazione adatti alle persone che hanno difficoltà ad usare specialmente il linguaggio orale e scritto.

Tags: [dolce raro Como](#) [giornata malattie rare](#) [malattie rare Como](#)

 Share

 Tweet

 Send


CIRO VITOLO su Stop ai treni che attraversano la città. Ipotesi referendum per fermare i convogli a Como Borghi  
Anna Campaniello su Cantù, la guardia medica spostata all'interno dell'ospedale  
Stefania su Cantù, la guardia medica spostata all'interno dell'ospedale  
Adriano su Tappa comasca per Attilio Fontana. Cantiere delle paratie: "Fine lavori tra un anno"

### Articolo precedente

Lavori per le acque piovane in piazza Cavour, divieti fino al 21 marzo

### Prossimo articolo

Kiev, massiccio attacco russo con droni Shahed nell'ovest

### Potrebbe interessarti anche:



Covid in Lombardia, meno di dieci ricoverati nelle terapie intensive

24/02/2023



Tre anni di Covid: contagi e vaccinazioni oggi, parla l'epidemiologo

22/02/2023



Il 28 febbraio la Giornata mondiale delle malattie rare, Asst Lariana e **Fondazione Mariani** accanto ai bambini fragili

22/02/2023

CARICA ALTRI

## Lascia un commento

Il tuo indirizzo email non sarà pubblicato. I campi obbligatori sono contrassegnati \*

Commento \*

# Oggi le associazioni di pazienti sono una colonna fondamentale

Il ruolo chiave dei genitori dei bambini con patologie rare «Segnalano le priorità dei problemi da risolvere»

«**Camminare** nel mondo delle malattie rare senza avere i genitori dei pazienti accanto è come camminare ciechi», afferma Angelo Selicorni, direttore del Centro **Fondazione Mariani** per il Bambino Fragile presso l'ospedale Sant'Anna di Como. «Oggi - continua -, grazie alle associazioni onlus di genitori è cambiato il mondo. C'è stata una grande evoluzione, una grande crescita sul piano qualitativo oltre che quantitativo. Mentre un tempo la collaborazione era sporadica, oggi ci sono associazioni estremamente mature, competenti e attive. Sono anche nate una federazione nazionale di associazioni di malati rari (UNIAMO) e una internazionale (EURORDIS), estremamente affidabili e partecipative nei percorsi di cura e di ricerca».

**I genitori**, quindi, hanno il dovere, ma anche il diritto di parteci-

pare al percorso decisionale di cura: «Il loro contributo va sempre valorizzato, ovviamente rispettando le relative competenze, perché ci sono scelte che sono oggettivamente indiscutibili. Però il genitore ti fa capire l'influenza che quelle scelte hanno sulla vita quotidiana e può segnalare quelle che sono le priorità nell'ambito della ricerca di soluzioni di problemi legati alle condizioni del figlio. Non di rado le associazioni di genitori hanno molto da insegnare agli stessi professionisti della salute. Anni e anni di vicinanza con le famiglie dei malati rari mi hanno insegnato che dietro ogni atto o comunicazione sanitaria ci sono sempre, a cascata, delle ricadute umane ed emotive da non trascurare perché determinano la qualità di vita dei pazienti e delle loro famiglie».

**Soprattutto** per affrontare le malattie rare occorrono spesso i contributi di più medici e operatori con competenze in discipline diverse. Sono così stati creati i 'Percorsi Diagnostici, Terapeutici e Assistenziali' (PDTA): «I PDTA so-

no profili di cura che hanno come obiettivo la gestione clinica dei pazienti con interventi multidisciplinari di provata efficacia e con una sequenza logica di azioni svolte in un tempo ottimale. Questi percorsi rispondono, quindi, al bisogno di cura offrendo un 'continuum assistenziale' composto da profili diagnostici, interventi terapeutici e programmi assistenziali che seguono linee guida cliniche elaborate da gruppi di esperti o da società scientifiche. La Regione Lombardia ha ampiamente promosso la preparazione di PDTA per numerose malattie rare dove vengono declinati tutti i controlli che devono essere fatti per seguire al meglio i pazienti e prevenire o diagnosticare rapidamente eventuali complicanze. Per esempio ci sono malattie rare che predispongono all'insorgenza di tumori. In questi casi, bisogna sapere qual è il percorso migliore per diagnosticarli precocemente in modo da poterli curare con efficacia e con alta speranza di guarigione».

**Maurizio Maria Fossati**

© RIPRODUZIONE RISERVATA



## L'IMPORTANZA DEI PDTA

**I Percorsi Diagnostici, Terapeutici e Assistenziali hanno come obiettivo la gestione clinica**



**se la conosci**

**la riconosci**

A CURA DI ANGELO SELICORNI

## SINDROME DELL'X FRAGILE

ALESSIA CARRER<sup>1,2</sup>, MILENA MARIANI<sup>2</sup>, ANGELO SELICORNI<sup>2</sup><sup>1</sup>Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Università di Milano<sup>2</sup>UOC di Pediatria, Centro [Fondazione Mariani](#) per il Bambino Fragile, ASST Lariana, Como

### La storia di M.

M. è un bambino in cui il percorso diagnostico è iniziato molto presto, a causa del riscontro nei primi giorni dopo la nascita di cianosi periferica e difficoltà di alimentazione, sebbene in gravidanza e al parto non fossero emersi segnali di allarme. Gli accertamenti cardiologici in Terapia Intensiva Neonatale hanno evidenziato la presenza di un difetto del setto atriale e di un difetto del setto ventricolare, con lieve dilatazione dell'atrio e del ventricolo sinistro. Dato il riscontro del quadro malformativo cardiaco, è stata subito avviata l'analisi genetica per sindrome di DiGeorge, che è stata esclusa.

Negli anni successivi, lo scarso incremento ponderale e il ritardo nel raggiungimento delle tappe di sviluppo psicomotorio hanno suggerito l'esecuzione di ulteriori approfondimenti, tra cui il test genetico mirato per sindrome dell'X fragile, che ha portato alla sua diagnosi all'età di 4 anni. La mamma è risultata portatrice della premutazione.

Negli anni, la crescita di M. è migliorata, con raggiungimento del 50° percentile in peso e del 75° percentile in altezza, con circonferenza cranica al 90° percentile. I test funzionali hanno quantificato una disabilità intellettiva di grado moderato associata a disturbo dello spettro autistico. A quattro anni si è verificata la prima crisi epilettica, evoluta in una epilessia fortunatamente ben responsiva alla terapia.

In Figura 1 è possibile osservare alcuni tratti peculiari del volto di M., in particolare il viso allungato, i padiglioni auricolari ampi e anteversti e il mento leggermente prominente.

In Figura 1 è possibile osservare alcuni tratti peculiari del volto di M., in particolare il viso allungato, i padiglioni auricolari ampi e anteversti e il mento leggermente prominente.

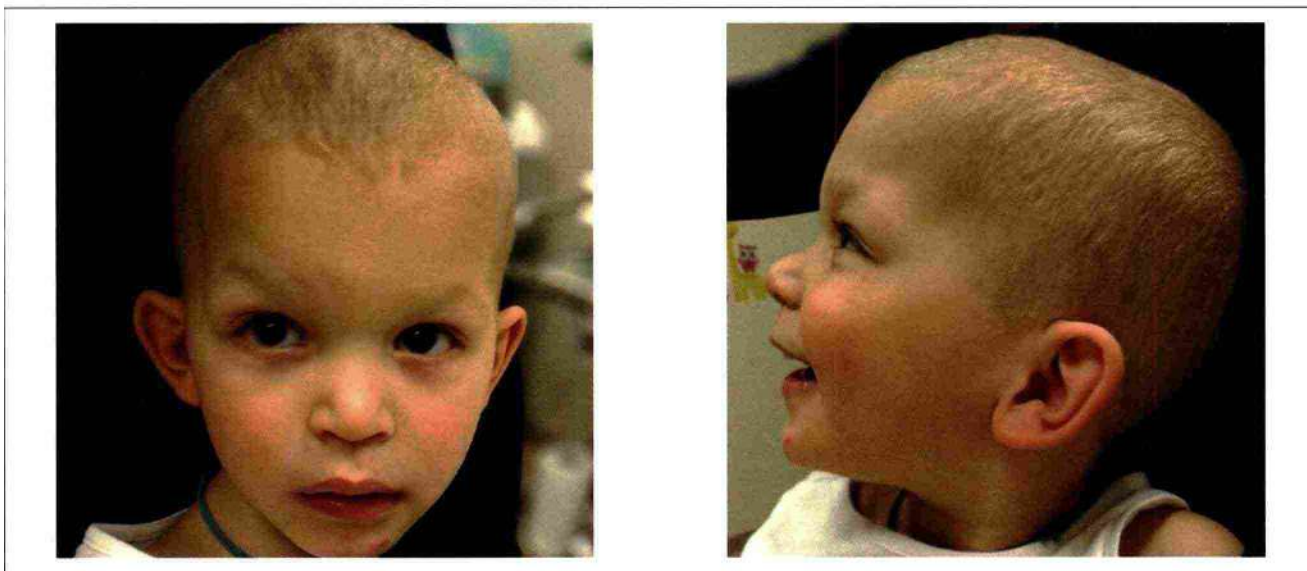


Figura 1. M. a 3 anni. Si osservino il volto allungato, i padiglioni auricolari ampi e anteversti e il mento leggermente prominente.

**Se la causa del ritardo vuoi trovare, del gene *FMR1* non ti scordare!**

### Quando sospettarla?

La sindrome dell'X fragile è la più comune causa di disabilità intellettiva su base genetica e presenta un'ampia variabilità clinica, con scarse maniglie diagnostiche. È pertanto fondamentale che sia presa in considerazione nell'iter diagnostico di bambini con ritardo di sviluppo psicomotorio/difficoltà cognitive, soprattutto in assenza

di altri elementi clinici che suggeriscano diagnosi alternative.

La localizzazione del gene malattia sul cromosoma X rende ragione della diversa espressività fenotipica a seconda del sesso: il quadro clinico è più severo nei maschi, mentre le femmine eterozigoti presentano una sintomatologia tendenzialmente più lieve e con penetranza ridotta.



## la riconosci



## se la conosci

### Quali anomalie minori sono evidenziabili?

La *facies* tipica è caratterizzata da volto allungato con fronte prominente, padiglioni auricolari ampi e anteverti, mento e mandibola prominenti. Tali tratti sono però presenti solo in alcuni dei soggetti affetti e diventano più evidenti con la crescita. Nei maschi è frequente il riscontro di macroorchidismo dopo la pubertà.

### Esistono criteri diagnostici definiti?

Non esistono criteri clinici. La diagnosi è confermata dall'esito positivo del test genetico.

### Vi sono malformazioni maggiori specificamente correlate?

La Sindrome dell'X fragile non si caratterizza specificamente per la presenza di malformazioni maggiori.

### Quali sono le complicanze mediche?

Durante l'infanzia è possibile il riscontro di ipotonia, reflusso gastroesofageo, otiti medie ricorrenti, strabismo, lassità legamentosa e piattismo plantare. L'epilessia insorge in circa un quinto dei maschi (solo nel 5% delle femmine); in genere è ben responsiva alla farmacoterapia e si risolve con l'infanzia. Negli adulti sono descritti con maggiore frequenza rispetto alla popolazione generale il prolasso della valvola mitrale e la dilatazione della radice dell'aorta; vi è inoltre un'incidenza più elevata di malattia di Parkinson e di disordini del movimento.

### Qual è il pattern di crescita dei bambini affetti?

L'accrescimento staturponderale è normale o al di sopra della media. La circonferenza cranica è generalmente superiore al 50° percentile e non è mai presente microcefalia.

### Qual è la prognosi motoria e intellettuale dei bambini affetti?

Il ritardo di sviluppo psicomotorio evolve in disabilità intellettiva, in genere di grado moderato; solo occasionalmente il QI è *borderline* o nel *range* di normalità. Generalmente, l'impatto sulle capacità cognitive nelle femmine è meno severo. Molto rilevanti, soprattutto nei maschi, sono i problemi comportamentali, che tendono ad accentuarsi con l'età. Nel 50-70% dei casi sono presenti disturbi dello spettro autistico, con scarso contatto visivo, stereotipie di battito e sfarfallamento delle mani. Nei bambini è frequente il riscontro di deficit di attenzione e iperattività; con la pubertà possono aggravarsi disturbi d'ansia e dell'umore, aggressività e disinibizione.

### È descritta una mortalità precoce?

Non sono note complicanze che possano mettere a rischio la sopravvivenza. È tuttavia stimato che nei soggetti con disabilità intellettiva la speranza di vita sia ridotta di circa 10 anni rispetto alla popolazione generale.

### Esiste un test di conferma genetica?

#### Qual è la modalità di trasmissione?

La causa molecolare consiste nell'amplificazione della triplicata ripetuta CGG situata all'inizio del gene *FMR1* (> 200 ripetizioni), con conseguente ipermetilazione e si-

### Identikit della condizione

**Nome:** sindrome dell'X fragile

**Caratteristiche minime fondamentali:** ritardo di sviluppo psicomotorio/disabilità intellettiva, problematiche comportamentali, disturbo dello spettro autistico

**Auxologia:** possibile riscontro di alta statura e macrocefalia

**Disabilità intellettiva:** in genere di grado moderato

**Problemi medici associati:** ipotonia, reflusso gastroesofageo, otiti ricorrenti, epilessia, prolasso della mitrale, dilatazione della radice dell'aorta, disturbi del movimento

**Difetto genetico di base:** amplificazione della triplicata CGG nel gene *FMR1*

**Sopravvivenza:** non complicanze mediche associate a mortalità precoce

lenziamento del gene *FMR1*. Molto più rari (1%) sono i casi dovuti a varianti o riarrangiamenti del gene.

La Sindrome dell'X fragile ha una trasmissione *X-linked* e viene generalmente trasmessa da madri portatrici di premutazione (55-200 ripetizioni).

La premutazione del gene *FMR1* non è causativa di sindrome dell'X fragile, ma è associata ad aumentato rischio di insufficienza ovarica precoce nelle donne e di sviluppo di atassia e tremori in età adulta (sindrome FXTAS).

### Qual è la prevalenza della sindrome?

La prevalenza è stimata di 1:4000-5000 nel sesso maschile e circa la metà nel sesso femminile, per la ridotta penetranza. È stimato che lo 0,5-1% delle donne sia portatrice di premutazione del gene *FMR1*.

### È disponibile una terapia specifica?

Ad oggi non ci sono terapie specifiche. Sono in corso numerosi *trial* per cercare di ottimizzare la gestione farmacologica delle problematiche comportamentali. Anche per questa condizione si iniziano a ipotizzare possibili approcci di terapia genica.

### È presente in Italia un'associazione di genitori?

È attiva l'Associazione Italiana Sindrome X Fragile ([www.xfragile.net](http://www.xfragile.net)).

### Indirizzo per corrispondenza:

Angelo Selicorni  
[angelo.selicorni61@gmail.com](mailto:angelo.selicorni61@gmail.com)

### Bibliografia di riferimento

- Hunter JE, Berry-Kravis E, Hipp H, et al. *FMR1* Disorders. GeneReviews® [Internet] 2019.
- Partington MW, Robinson H, Laing S, Turner G. Mortality in the fragile X syndrome: preliminary data. *Am J Med Genet.* 1992;43(1-2):120-3. doi: 10.1002/ajmg.1320430118.
- Selicorni A, Zampino G, Memo L, Scarano G. Le sindromi malformative: una guida per il pediatra. Pacini Editore Srl, 2017.

**se la conosci**

**la riconosci**

A CURA DI ANGELO SELICORNI

## LA SINDROME KBG

ALESSIA CARRER<sup>1,2</sup>, MILENA MARIANI<sup>2</sup>, ANGELO SELICORNI<sup>2</sup><sup>1</sup>Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Università di Milano<sup>2</sup>UOC di Pediatria, Centro [Fondazione Mariani](#) per il Bambino Fragile, ASST Lariana, Como

### La storia di M.

M. è una ragazza di 13 anni che giunge in visita presso l'ambulatorio di Genetica Pediatrica.

Dalla raccolta di dati anamnestici emerge che la gravidanza e il periodo neonatale sono decorsi regolarmente, così come il raggiungimento delle prime tappe di sviluppo psicomotorio (deambulazione autonoma a 15 mesi, prime parole a 12 mesi).

Durante l'infanzia l'accrescimento staturponderale è avvenuto lentamente, complicato da scarso appetito e frequenti rigurgiti. Ora M. presenta una statura ai limiti inferiori della norma, con un'altezza al 10° percentile, peso al 3°-10° percentile e circonferenza cranica al 3-10° percentile.

All'inizio della scuola primaria si sono presentate alcune difficoltà di apprendimento, per cui M. ha intrapreso per-

corsi di potenziamento; ora le principali problematiche riguardano l'area comportamentale/relazionale, con alcuni episodi di agitazione psicomotoria, mentre i test di sviluppo (scala WISC IV) mostrano uno sviluppo cognitivo al limite di norma (QIT 89).

M. non presenta malformazioni; in visita emergono tuttavia alcune sfumate peculiarità scheletriche: abbozzo di costa cervicale accessoria, assottigliamento delle falangi ungueali e clinodattilia del V dito della mano.

I tratti del volto, osservabili in Figura, hanno suggerito l'ipotesi diagnostica "a colpo d'occhio": volto triangolare, sopracciglia folte con accenno a sinofria, ciglia lunghe, punta nasale bulbosa, labbro superiore sottile e incisivi centrali larghi con margini frastagliati. L'analisi del gene ANKRD11 ha identificato una variante patogenetica di origine de novo, confermando la diagnosi di sindrome KBG.



Figura 1. Tratti somatici di M. (13 anni) tipici della sindrome KBG.

**Una macrodontia che accende una spia!**

## la riconosci



## se la conosci

### Quando sospettarla?

La sindrome KBG è un disordine del neurosviluppo molto difficile da sospettare dal pediatra prima dell'eruzione dei denti permanenti. In un bambino con ritardo psicomotorio, disabilità intellettiva o difficoltà comportamentali, la diagnosi "a colpo d'occhio" può essere suggerita dalla *facies* caratteristica, in particolare dalla macrodontia degli incisivi centrali superiori permanenti. La presenza di bassa statura può ulteriormente rafforzare il sospetto clinico.

### Quali anomalie minori sono evidenziabili?

Gli elementi dismorfologici più caratteristici sono quelli del volto, in parte osservabili anche nel caso clinico presentato (*Figura*): brachicefalia, volto triangolare, impianto basso anteriore dei capelli, sinofria con sopracciglia larghe e folte, occhi spazati, radice nasale prominente, punta nasale bulbosa, narici anteverse, filtro lungo, labbro superiore sottile, macrodontia (soprattutto degli incisivi centrali superiori permanenti) e orecchie prominenti.

### Esistono criteri diagnostici definiti?

A oggi non sono stati stabiliti dei criteri per una diagnosi clinica, sebbene diversi Autori abbiano suggerito possibili elementi per il sospetto diagnostico (*Tabella*). La diagnosi viene confermata dall'esito positivo del test genetico.

### Vi sono malformazioni maggiori specificamente correlate?

Possibili malformazioni si riscontrano soprattutto a livello scheletrico: sono frequenti anomalie costovertebrali (coste cervicali, vertebre dismorfiche), scoliosi, anomalie del palato e dello sterno, brachidattilia/clinodattilia e ritardo di chiusura della fontanella anteriore.

La risonanza magnetica dell'encefalo rivela anomalie in quasi la metà dei casi, con possibile riscontro di ipoplasia del verme cerebellare, allargamento della cisterna magna, cisti aracnoidee e ipoplasia del nervo ottico.

Nei maschi non è insolita la presenza di criptorchidismo (25-30%).

Più rara è la presenza di difetti cardiaci (10-15%).

### Quali sono le complicanze mediche?

Le più frequenti problematiche riportate dai genitori sono le difficoltà di alimentazione (vomito, stipsi, reflusso gastroesofageo), soprattutto nell'infanzia.

In circa la metà dei soggetti sono presenti anomalie all'elettroencefalogramma, con o senza manifestazioni epilettiche.

L'ipoacusia di grado variabile è descritta nel 25-30% dei soggetti, di tipo sia neurosensoriale che percettivo, in particolare da otite media ricorrente.

### Qual è il *pattern* di crescita dei bambini affetti?

I parametri alla nascita sono generalmente normali, tuttavia si collocano frequentemente nei percentili inferiori al *range* di normalità. La curva di crescita tende a deflettersi intorno a 10 anni di età e la bassa statura si osserva nel 40-77%. È possibile il riscontro di ritardo nella maturazio-

ne ossea, mentre in genere la valutazione endocrinologica non rileva anomalie ormonali.

### Qual è la prognosi motoria e intellettiva dei bambini affetti?

Il ritardo di sviluppo psicomotorio interessa più del 90% dei bambini e riguarda principalmente l'acquisizione del linguaggio. Anche in età adulta non sono descritte particolari difficoltà motorie.

L'impatto della sindrome KBG sulle capacità cognitive è invece molto variabile: la maggioranza delle persone adulte (70%) presenta disabilità intellettiva di grado lieve, che consente un'attività lavorativa e l'autosufficienza nelle attività quotidiane. Solo una minoranza dei soggetti non ha difficoltà cognitive e, d'altro canto, è rara anche una compromissione più severa.

Particolare attenzione va posta all'insorgenza di problematiche comportamentali, che coinvolgono più della metà degli affetti, quali difficoltà di concentrazione, timidezza, disturbo d'ansia e aggressività, in quanto possono avere un grande impatto sulla qualità di vita.

### È descritta una mortalità precoce?

In letteratura non sono presenti dati sulla sopravvivenza dei soggetti con sindrome KBG; non ci sono tuttavia segnali di allarme riguardo a una possibile mortalità precoce.

#### CRITERI SUGGERITIVI PER KBG

La sindrome KBG dovrebbe essere sospettata in un soggetto con ritardo di sviluppo psicomotorio/disabilità intellettiva/difficoltà comportamentali che manifesti:

- almeno due criteri maggiori (\*)
- un criterio maggiore (\*) e almeno due criteri minori

#### Caratteristiche craniofacciali

- macrodontia (\*), soprattutto degli incisivi centrali superiori
- *facies* caratteristica (\*)
- ipoacusia percettiva/otite cronica ricorrente
- anomalie del palato
- anomalie dei capelli (basso impianto, capelli crespi)

#### Caratteristiche scheletriche

- bassa statura postnatale (\*)
- ritardo di maturazione ossea
- ritardo di chiusura della fontanella anteriore
- anomalie costovertebrali
- scoliosi
- brachidattilia

#### Caratteristiche neurologiche

- difficoltà di apprendimento di gravità variabile
- anomalie all'EEG con o senza manifestazioni epilettiche

#### Anamnesi familiare

- familiare di primo grado con sindrome KBG (\*)

#### Altro

- difficoltà di alimentazione
- criptorchidismo nei maschi

Tabella. Da Low K, et al. *Am J Med Genet A* 2016;170(11):2835-46.

se la conosci



la riconosci

### Esiste un test di conferma genetica?

#### Qual è la modalità di trasmissione?

La sindrome KBG è causata dalla perdita di funzione del gene *ANKRD11*. Si tratta di una condizione a ereditarietà autosomica dominante, per cui è sufficiente che una sola delle due copie del gene sia alterata per avere manifestazioni cliniche.

La perdita di funzione del gene *ANKRD11* può essere causata sia da mutazioni puntiformi (70% dei casi) sia da delezioni nella regione 16q24.3 comprendenti il gene *ANKRD11* (30% dei casi).

#### Qual è la prevalenza della sindrome?

La prevalenza non è nota. La sindrome di KBG è stata descritta per la prima volta nel 1975 e il nome deriva dalle iniziali dalle prime tre famiglie in cui è stata osservata. Si tratta di condizione rara, ma probabilmente sotto diagnosticata per la possibile presenza di caratteristiche solo sfumate e aspecifiche. Ad oggi in letteratura sono stati descritti più di 200 individui affetti.

#### È disponibile una terapia specifica?

I bambini e gli adulti affetti da sindrome KBG necessitano di una presa in carico multidisciplinare, volta al potenziamento delle capacità cognitive/sociali in caso di difficoltà psicomotorie e comportamentali, al monitoraggio clinico e alla prevenzione/trattamento delle possibili complicanze mediche associate. Evidenze preliminari suggeriscono che la terapia con ormone della crescita possa avere benefici sulla bassa statura.

#### È presente in Italia un'associazione di genitori?

No, in Italia non è ancora presente un'Associazione.

### Identikit della condizione

**Nome:** sindrome KBG

**Caratteristiche minime fondamentali:** ritardo di sviluppo psicomotorio/disabilità intellettiva, difficoltà comportamentali, facies caratteristica con macrodontia degli incisivi centrali superiori permanenti

**Auxologia:** frequente bassa statura

**Disabilità intellettiva:** di grado lieve, nella maggior parte dei casi

**Problemi medici associati:** difficoltà di alimentazione, scoliosi, epilessia, ipoacusia

**Difetto genetico di base:** aploinsufficienza del gene *ANKRD11*

**Sopravvivenza:** non è segnalata mortalità precoce

#### Indirizzo per corrispondenza:

Angelo Selicorni

e-mail: [angelo.selicorni61@gmail.com](mailto:angelo.selicorni61@gmail.com)

#### Bibliografia di riferimento

- Bestetti I, Crippa M, Sironi A, et al. Expanding the Molecular Spectrum of *ANKRD11* Gene Defects in 33 Patients with a Clinical Presentation of KBG Syndrome. *Int J Mol Sci* 2022;23(11):5912. doi: 10.3390/ijms23115912.
- Loberti L, Bruno LP, Granata S, et al. Natural history of KBG syndrome in a large European cohort. *Hum Mol Genet* 2022;31(24):4131-42. doi: 10.1093/hmg/ddac167.
- Low K, Ashraf T, Canham N, et al. Clinical and genetic aspects of KBG syndrome. *Am J Med Genet A* 2016;170(11):2835-46. doi: 10.1002/ajmg.a.37842.
- Morel Swols D, Tekin M. KBG Syndrome. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, et al. Editors. *GeneReviews®* [Internet]. 2018 Mar 22. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022.

16 giugno 2023



## 20 storie di malattie genetiche rare pediatriche nel libro "Il Nido del Pettiroso"

Il libro, scritto dalle giornaliste Francesca Guido e Francesca Indraccolo, nasce da un'idea del dottor Angelo Selicorni che ha voluto raccontare questo mondo attraverso la voce dei diretti protagonisti.



<https://www.youtube.com/watch?v=IVcjMZhQQOM&t=13s>

La diagnosi prenatale, l'assistenza complessa, la riabilitazione e l'intervento in emergenza: sono alcuni dei temi trattati nel volume **"Il nido del pettirosso - Testimonianze dal mondo delle malattie rare pediatriche"** (ed. Lyasis, Sondrio), che è stato presentato in anteprima oggi, 26 maggio, nell'Auditorium dell'ospedale Sant'Anna di San Fermo della Battaglia. L'ingresso è libero con prenotazione alla mail [segreteria.diversamentegenitori@gmail.com](mailto:segreteria.diversamentegenitori@gmail.com). L'evento è patrocinato dall'Asst Lariana e dell'Ordine dei medici chirurghi e degli odontoiatri di Como.

Il libro, nato da un'idea del dottor Angelo **Selicorni**, direttore della Pediatria Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile del Sant'Anna, e scritto dalle giornaliste Francesca **Guido** e Francesca **Indraccolo**, specializzate in comunicazione medico-scientifica, raccoglie lungo venti capitoli i focus delle principali problematiche che riguardano famiglie e pazienti. Le storie hanno tutte l'obiettivo di sensibilizzare cittadinanza, decisori e stake-holder e rappresentare la complessità

della vita e della professione di chi ogni giorno si fa carico di una persona affetta da una patologia rara.

Il volume, che ha uno scopo benefico, è stato realizzato grazie al supporto dell'associazione **Diversamente Genitori**, dell'Associazione **S.I.L.V.I.A.** e della **Cooperativa sociale onlus Agorà 97**, che gestisce Casa di Gabri, a Rodero (CO), la comunità sociosanitaria per neonati e bambini affetti da patologie rare ad alta complessità assistenziale. Il ricavato dalla vendita dei libri sarà destinato a progetti e iniziative solidali.

Inoltre, il progetto editoriale ha ricevuto un finanziamento da **BCC Cantù – Gruppo BCC ICCREA**, da sempre sensibile ai bisogni del territorio.

***La presentazione de “Il nido del pettirosso – Testimonianze dal mondo delle malattie rare pediatriche” a Ciaocomo radio***

“Il nido del pettirosso” si apre con la prefazione del professor Giuseppe **Zampino**, specialista della Pediatria della Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS di Roma e docente al Campo Biomedico dell'Università Cattolica del Sacro Cuore, segue una presentazione del dottor Selicorni e ogni capitolo è corredato dal commento di esperti e da schede che descrivono le patologie.

*“L’esperienza maturata in anni di lavoro orientati alla diagnosi e all’assistenza di bambini affetti da malattie rare, complesse, spesso disabilitanti – scrive il pediatra genetista **Selicorni** – ha fatto sorgere il desiderio di descrivere quanto osservato in un testo. La riflessione di partenza, che ha determinato l’impostazione scelta per questo libro, è stata la consapevolezza che, pur nell’unicità di ogni storia, esistono tutta una serie di snodi abbastanza comuni nel percorso di una famiglia che, suo malgrado, si trova a entrare in questo mondo ai più sconosciuto. La scelta di prendere queste esperienze e portarle all’attenzione generale ritengo abbia come primo risultato l’attribuire loro grande valore, grande rispetto e grande dignità. Questa scelta editoriale – conclude – vuole essere un tributo di gratitudine a queste famiglie che sono maestre di vita e ci dimostrano con le loro esistenze quotidiane quanto la vita, ogni vita, anche la più complessa e faticosa, sia degna di rispetto e valore e possa essere in grado di generare inattese spirali di umanità, solidarietà e profonda sintonia”.*

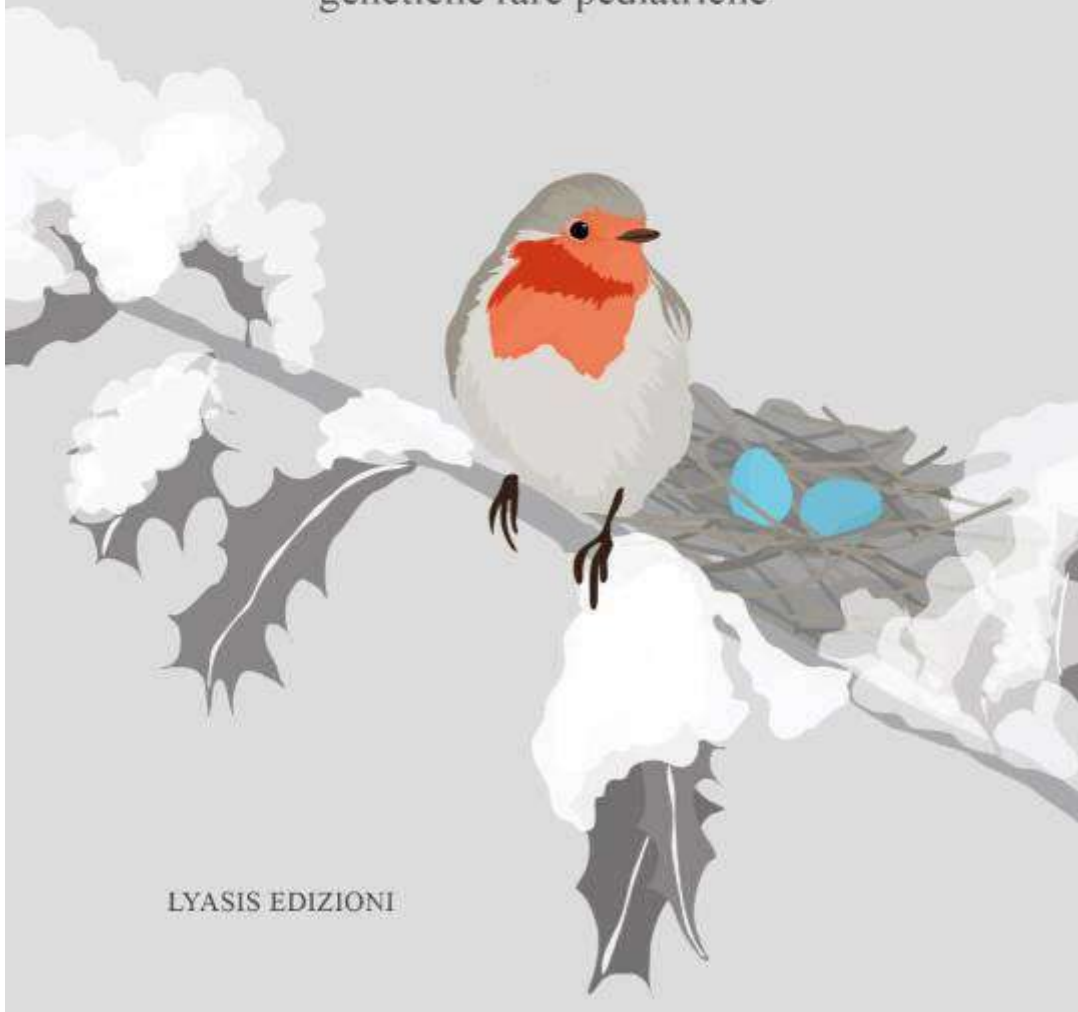
Le malattie rare sono una categoria eterogenea e immensa di condizioni, poco frequenti se prese singolarmente, ma che riunite rappresentano una massa critica importante. La gran parte di esse ha una causa genetica e un esordio in età pediatrica: si parla di 30 milioni di malati rari censiti in Europa e quasi 2 milioni in Italia (fonte: portale Orphanet – [www.orpha.net](http://www.orpha.net)).

I dati più recenti evidenziano che nella sola provincia di Como sono state censite 4.264 persone titolari di esenzione per una prevalenza di 7,12 casi ogni 1.000 abitanti (dati al 31.12.2019 del Centro di Coordinamento Lombardo delle Malattie Rare) con la conseguente necessità di cure, percorsi e assistenza dedicati.

Francesca Guido - Francesca Indraccolo

# IL NIDO DEL PETTIROSSO

Testimonianze dal mondo delle malattie  
genetiche rare pediatriche



LYASIS EDIZIONI

*“Dobbiamo rendere merito ai genitori che abbiamo intervistato- sottolineano le autrici – di un gran desiderio di condividere le loro storie, il loro passato, il loro presente, le loro aspettative, le loro delusioni, i loro successi, il loro dolore e il loro immenso amore. Siamo entrate in punta di piedi nelle loro vite e siamo state accolte e guidate nella conoscenza di un mondo che va sempre più condiviso, perché ‘raro’ non significa e non deve significare per forza qualcosa di lontano da noi”.*

Una singola storia può diventare un fatto di cronaca, ma venti possono contribuire a fare massa critica: “Le testimonianze raccolte hanno un forte legame con Como da un punto di vista dei percorsi clinici, ma rappresentano situazioni che possono riguardare altre famiglie di altri luoghi d’Italia. Desideriamo ringraziare tutte le famiglie con le quali non sono mancati momenti di commozione e di profonda condivisione”, concludono le giornaliste.

- 
- 
- 
- 
- 
- 

#### **Più informazioni**

- [il nido del pettirosso](#)
- [libri](#)
- [malattie pediatriche](#)
- [ospedale sant'anna](#)
- [Angelo Selicorni](#)
- [francesca guido](#)
- [Francesca Indraccolo](#)

<https://www.ciaocomo.it/2023/05/26/20-storie-di-malattie-genetiche-rare-pediatriche-nel-libro-il-nido-del-pettirosso/255118/>



# COMOZERO

HOME NEWSLAB CRONACA SOCIALAB RADIO COMOZERO VARIANTE TREMEZZINA VIDEOLAB TURISMO

CONTATTI

**RADIO COMOZERO**  
Ascolta la radio con un click!

Ad



**ATTUALITÀ**  
**La Comunicazione Aumentativa Alternativa al Sant'Anna: cos'è e come aiuta i bimbi**

24/07/2023 17:27 Redazione

Nei giorni scorsi i volontari dell'associazione Diversamente Genitori hanno etichettato con i simboli della CAA (Comunicazione Aumentativa Alternativa) i nuovi spazi ambulatoriali dedicati all'area pediatrica al piano Blu dell'ospedale Sant'Anna. La **Comunicazione Aumentativa Alternativa** (CAA) è una pratica clinica che viene messa in campo in ambito pediatrico, riabilitativo/educativo, per supportare i bambini che presentano difficoltà comunicative in tutti i contesti della vita quotidiana. È **Aumentativa** perché ha lo scopo di potenziare la comunicazione e il linguaggio supportando tutte le potenzialità comunicative della persona. È **Alternativa** perché utilizza modalità alternative alla comunicazione tradizionale: si avvale di gesti, segni, ausili per la comunicazione e tecnologia avanzata. L'etichettatura dei nuovi ambulatori segue il lavoro già realizzato nei Ps pediatrici e nelle Pediatrie dell'ospedale Sant'Anna (dove la Pediatria è Centro [Fondazione Mariani](#) per il Bambino Fragile) e dell'ospedale Sant'Antonio Abate.

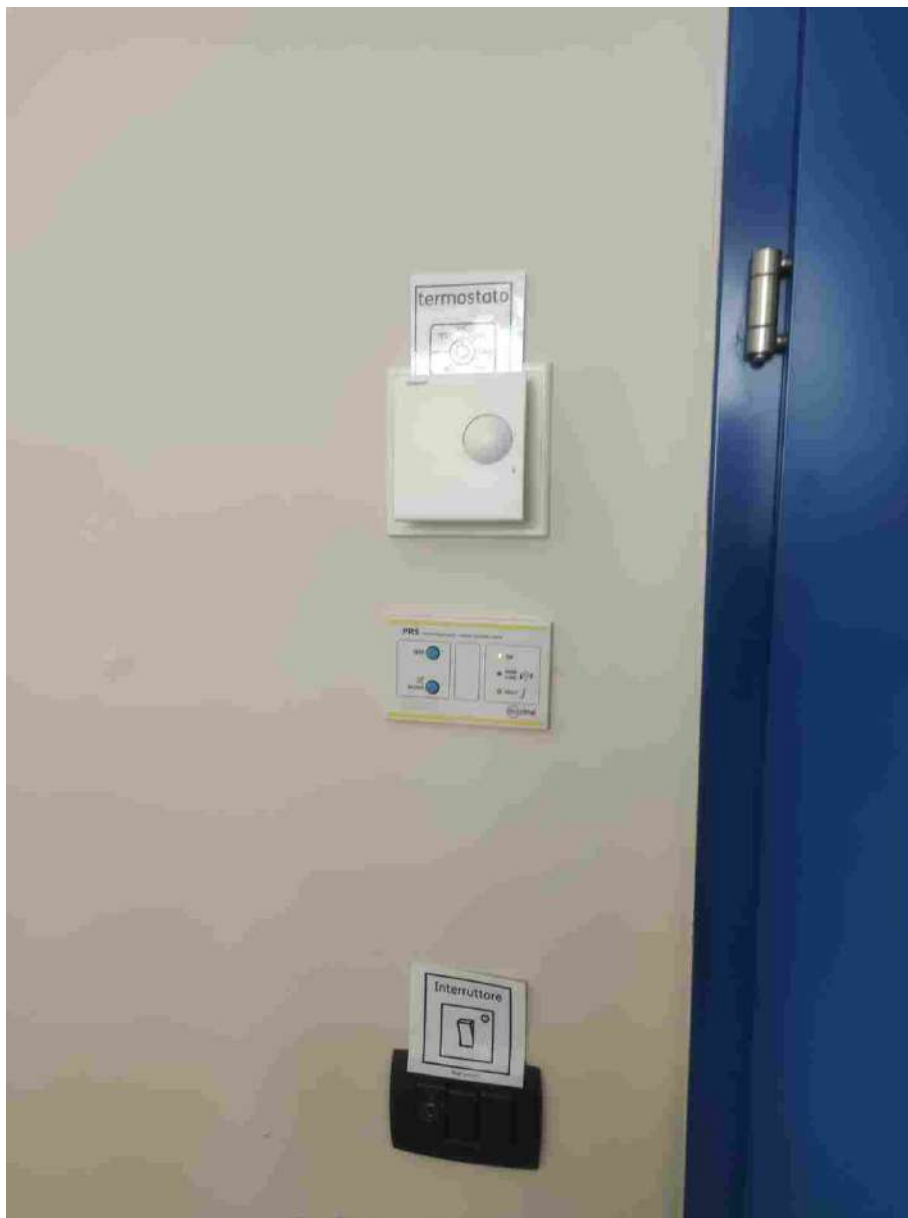


Ad

Ad

Ritaglio stampa ad uso esclusivo del destinatario, non riproducibile.

049090



**TURISMO**

**ATTUALITÀ, TURISMO**  
**Como, la turista australiana: "In taxi dalla stazione al centro, prezzo shock. E ci ha dato dei taccagni"**

23/07/2023 14:30 Chiara Taiana 8

Ad

"E' un gesto, doveroso, di attenzione e accoglienza verso i bambini "fragili" che arrivano nelle nostre strutture – osserva il dottor **Angelo Selicorni**, primario della Pediatria-Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile di Asst Lariana – Ringraziamo l'associazione **Diversamente Genitori** per l'aiuto e la collaborazione prestate".

Nell'ambito delle attività promosse all'ospedale Sant'Anna dalla Pediatria-Centro **Fondazione Mariani** per il Bambino Fragile, l'anno scorso è stato pubblicato il libro "**Spiegami come si fa in ospedale... in CAA!**". Il volume spiega le procedure diagnostiche assistenziali a cui possono essere sottoposti i piccoli pazienti in occasione di un ricovero ospedaliero o di un accesso in Pronto Soccorso. Il testo è stato realizzato grazie ai contributi del personale della Pediatria-Centro **Fondazione Mariani** per il Bambino Fragile di Asst Lariana (medici ed infermieri), dell'associazione **Diversamente Genitori** e dell'associazione Italiana Mowat Wilson e degli specialisti del Centro Sovrazonale di Comunicazione Aumentativa di Milano e Verdello.

**Associazione Diversamente Genitori** [www.diversamentegenitori.it](http://www.diversamentegenitori.it)

L'associazione riunisce un gruppo di genitori che condividono esperienze ed emozioni legate al tema della disabilità attraverso il confronto e il supporto reciproco, progetti ed iniziative di

inclusione, approfondimenti tematici, incontri con i professionisti del settore. Le parole d'ordine dell'associazione, costituitasi nel 2019 e con sede a Villa Guardia, sono disabilità, inclusione, famiglia. Dal 2019 sono parte di **UNIAMO**, la **Federazione Italiana Malattie Rare**, con la quale promuovono la **Giornata internazionale dei malati rari**. Per maggiori informazioni, è possibile contattare alcuni dei genitori ai seguenti numeri **Francesca** 347/2929402

• **Gianfranco** 347/0625418 • **Silvia** 379/161 9628



© RIPRODUZIONE RISERVATA

TAG ARTICOLO: ASSOCIAZIONE DIVERSAMENTE GENITORI, COMUNICAZIONE AUMENTATIVA ALTERNATIVA, OSPEDALE SANT'ANNA

## Lascia un commento

Il tuo indirizzo email non sarà pubblicato. I campi obbligatori sono contrassegnati \*

Commento

#focusnews

# GRANDI CURE PER LE FAMIGLIE

LE NOTIZIE PIÙ AGGIORNATE DAL MONDO DELLA SANITÀ,  
CON TUTTE LE NUOVE INIZIATIVE A MISURA DI GENITORI E BAMBINI

DI GIORGIA COZZA



## BRESCIA

### UNA CASA PER I BIMBI CON MALATTIE ONCOEMATOLOGICHE

Ospitalità e supporto alle famiglie dei piccoli pazienti del reparto di Oncoematologia dell'Azienda ASST Spedali Civili di Brescia provenienti da fuori provincia o regione: è la mission del progetto di assistenza domiciliare integrato dell'Associazione Bambino Emopatico (ABE), che è stato premiato dal Community Award Program di Gilead Sciences. "Quando una famiglia è costretta a trasferirsi lontano, l'impatto della malattia è ancora più traumatico perché porta con sé anche uno sradicamento dal proprio contesto di vita e dalle proprie certezze", spiega Luciana Corapi, presidente ABE. "È importantissimo permettere ai bambini di condurre una vita simile a quella dei coetanei

sani. All'interno delle case ABE è possibile ricreare un ambiente familiare in grado di garantire la necessaria continuità delle cure, tenendo conto dei bisogni clinico-assistenziali dell'intero nucleo familiare". Nelle undici abitazioni protette messe a disposizione da ABE, i bambini e le loro famiglie trovano assistenza sanitaria e psicologica grazie a un'équipe multidisciplinare. L'associazione sostiene le famiglie in difficoltà anche sul piano economico, pagando le spese delle utenze e fornendo pacchi alimentari.

INFO [www.associazionebambinoemopatico.it](http://www.associazionebambinoemopatico.it)

## TRIESTE

### UN'APP PER FUTURE MAMME E NEOGENITORI

Informazioni e suggerimenti, corretti e aggiornati, per le donne in dolce attesa e i neogenitori. Nasce dalla collaborazione tra l'Irccs Materno Infantile Burlo Garofolo di Trieste e Area Science Park, l'applicazione medicale "AreaBurlo" la cui sperimentazione è appena partita. Un progetto innovativo, preceduto da uno studio delle principali applicazioni disponibili in Italia che ha evidenziato la necessità di informazioni chiare, semplici e rassicuranti, in un periodo delicato come quello della gravidanza e del post parto. "Questa app raccoglie il lavoro sinergico multidisciplinare che insieme ad Area Science Park ci ha visti impegnati in questi ultimi tre anni e vuole essere una risposta concreta ai bisogni delle donne e delle famiglie dei nostri piccoli pazienti", spiega Stefano Dorboló, direttore generale dell'Irccs. L'applicazione, in questa prima fase, si rivolge ai futuri e neogenitori e alle famiglie dei bambini che hanno subito un intervento di tonsillectomia, ma in futuro l'intenzione è di ampliare il servizio informativo ad altri ambiti.

INFO [www.burlo.trieste.it](http://www.burlo.trieste.it)

#20# loeilmiobambino

## #focusnews

## RIVOLI

NOVE MESI E DOPO PARTO  
SEGUITI A 360 GRADI

Tanti nuovi servizi per le donne in dolce attesa e le neomamme: la struttura di Ostetricia e Ginecologia dell'Ospedale di Rivoli ha di recente inaugurato un ambulatorio dedicato alla gravidanza fisiologica (a basso rischio) e un ambulatorio per la riabilitazione del piano perineale, in particolare dedicato alla rieducazione del pavimento pelvico, prima e dopo il parto, gestiti dal team ostetrico del presidio. Inoltre, in collaborazione con il laboratorio analisi unificato di Rivoli e Pinerolo, ha aperto i battenti un ambulatorio per esami batteriologici vaginali, per individuare eventuali infezioni e avviare tempestivamente la terapia più opportuna.

INFO [www.aslto3.piemonte.it](http://www.aslto3.piemonte.it)

## SAN FERMO

UN LIBRO PER COMUNICARE  
CON I PAZIENTI FRAGILI

Avvalendosi di simboli, gesti e tecnologia avanzata, aiuta a relazionarsi con i bambini fragili grazie alla Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA): "Spiegami come si fa in ospedale... in CAA!" è il titolo del libro realizzato, nell'ambito delle attività promosse all'ospedale Sant'Anna di San Fermo (in provincia di Como), dalla Pediatria-Centro **Fondazione Mariani** per il Bambino Fragile. Il volume spiega le procedure diagnostiche assistenziali a cui sono sottoposti i piccoli pazienti in occasione di un ricovero ospedaliero o di una visita in Pronto Soccorso, usando questo particolare linguaggio. "Abbiamo realizzato un testo innovativo, unico", spiega Angelo Selicorni, primario della Pediatria e direttore del Dipartimento Materno Infantile di Asst Lariana. "Un volume che rappresenta uno strumento prezioso per ottenere la collaborazione dei nostri piccoli pazienti, soprattutto quelli con maggiori fragilità". Il testo è a disposizione del personale dei reparti pediatrici per aiutarli a relazionarsi con questi bambini. I genitori interessati all'acquisto del volume possono ordinarlo dal sito di Edizioni Homeless Book.

INFO [www.asst-lariana.it](http://www.asst-lariana.it)



*Le attività diagnostiche finora svolte nell'ambito dell'iniziativa a tutela della salute femminile nota come Carovana della Prevenzione, aumenteranno grazie alla donazione di una nuova unità mobile*



## ROMA

## DAL GEMELLI PER LA PREVENZIONE

Una nuova unità mobile di mammografia per la "Carovana della Prevenzione", il progetto di Komen Italia con la Fondazione Policlinico Gemelli IRCSS di Roma. Grazie al mammografo 3d di ultima generazione, donato da Enav, saranno ampliate le attività che finora hanno interessato 17 regioni italiane per un totale di 50mila prestazioni mediche gratuite. "Grazie alla donazione di questa nuova unità mobile di prevenzione senologica su cui opera personale sanitario specializzato della nostra Fondazione, viene rafforzata la 'flotta' dei mezzi a disposizione per la promozione della salute delle donne", dice Marco Elefanti, direttore generale della Fondazione. "Sarà così possibile offrire a un pubblico sempre più ampio attività gratuite di prevenzione a tutela della salute, in particolare di quella popolazione femminile fragile che ha maggiore difficoltà di accesso alle strutture sanitarie".

INFO [www.policlinicogemelli.it](http://www.policlinicogemelli.it)

## PISA

## UN DONO PREZIOSO PER LA PEDIATRIA

Un ecografo di ultima generazione, donato alla Clinica pediatrica dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana, dall'associazione "Insieme per sognare". L'apparecchio, che servirà per potenziare l'attività diagnostica, è il nuovo tassello di una collaborazione che dura da anni. L'associazione, infatti, è solita raccogliere fondi per la Pediatria, tramite eventi benefici (quali aste e cene) che spesso coinvolgono personaggi famosi del mondo dello spettacolo e del calcio, e porta avanti il progetto "L'alloggio sospeso", che garantisce ospitalità alle famiglie dei bimbi che hanno bisogno di cure, ma abitano lontano. Grazie a questo progetto, i genitori possono soggiornare gratuitamente nelle strutture alberghiere pisane per tutta la durata del ricovero del loro bambino.

INFO [www.ao-pisa.toscana.it](http://www.ao-pisa.toscana.it)

#22# loeilmiobambino



## La serata del Lions sulle malattie rare pediatriche

### Cernobbio

L'incontro del Club con il dottor Angelo Selicorni e la presentazione del libro "Il Nido del Pettiroso"

Le malattie rare sono una categoria eterogenea e immensa di condizioni, poco frequenti se prese singolarmente,

ma che riunite rappresentano una massa critica importante. Si parla di 30 milioni di malati rari censiti in Europa e quasi 2 milioni in Italia. I dati più recenti evidenziano che nella sola provincia di Como sono state censite 4.264 persone titolari di esenzione per una prevalenza di 7,12 casi ogni 1.000 abitanti con la conseguente necessità di cure, percorsi e assistenza dedicati.

Il tema delle malattie genetiche rare pediatriche è stato al centro di un incontro promosso dal Lions Club Cernobbio. Ospiti della serata il dottor **Angelo Selicorni**, direttore della Pediatria Centro **Fondazione Mariani** per il Bambino Fragile dell'ospedale Sant'Anna di San Fermo e le giornaliste **Francesca Guido** e **Francesca Indraccolo**, autrici del libro "Il Nido del Pettiroso"

(ed. Lyasis) che raccoglie, lungo venti capitoli, i focus delle principali problematiche che riguardano famiglie e piccoli pazienti. «Fondamentale diffondere la conoscenza di queste malattie - hanno spiegato il presidente del club **Giuseppe D'Andrea** e **Anna Maria Peronese**, primo vice governatore Lions Club - per sensibilizzare tutti sui bisogni e i diritti di questi bambini e delle loro famiglie».



Da sinistra Francesca Guido, Giuseppe D'Andrea, Angelo Selicorni, Anna Maria Peronese e Francesca Indraccolo

Ritaglio stampa ad uso esclusivo del destinatario, non riproducibile.



049090

**se la conosci**

**la riconosci**

A CURA DI ANGELO SELICORNI

## SPETTRO OCULO-AURICOLO-VERTEBRALE

ALESSIA CARRER<sup>1,2</sup>, MILENA MARIANI<sup>2</sup>, ANGELO SELICORNI<sup>2</sup><sup>1</sup>Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Università di Milano<sup>2</sup>UOC di Pediatria, Centro [Fondazione Mariani](#) per il Bambino Fragile, ASST-Lariana, Como

### La storia di C.

C. è una bambina di 10 anni con atresia dell'orecchio destro e asimmetria del volto, dovuta all'ipoplasia della mandibola omolaterale all'orecchio malformato. L'anomalia auricolare causa un'ipoacusia trasmissiva pantonale destra di media entità. La crescita staturponderale è regolare e anche lo sviluppo psicomotorio è brillante.

Sebbene il quadro malformativo sia evidente fin dalla nascita, C. ha ricevuto diagnosi di spettro oculo-auricolo-vertebrale solo a sette anni, in occasione della prima visita presso un ambulatorio di Genetica pediatrica. In seguito alla diagnosi, ha eseguito una valutazione oculistica che ha mostrato lieve ipermetropia. Negli anni successivi si è presentata una lieve scoliosi lombare, in assenza di evidenti anomalie vertebrali.

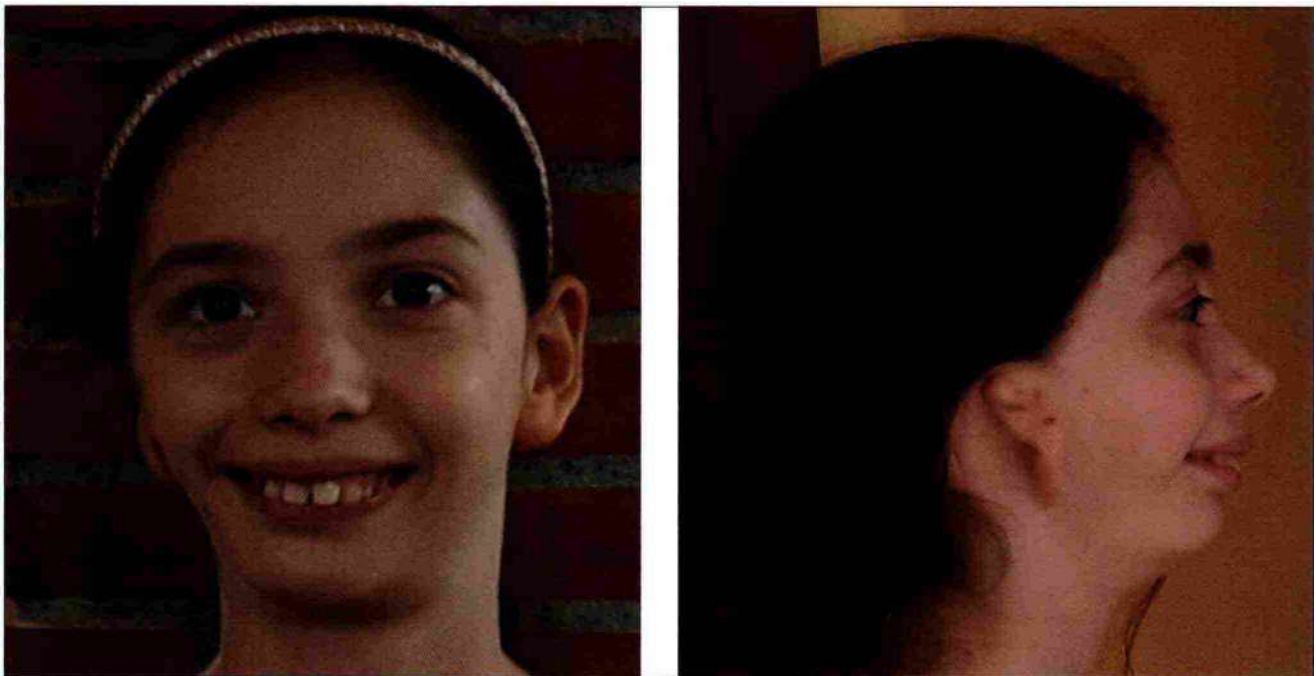


Figura 1. C. a 10 anni. Si possono osservare l'atresia dell'orecchio destro e l'asimmetria del volto da ipoplasia mandibolare.

### Quando le anomalie del viso sono asimmetriche...

#### Quando sospettarla?

La sindrome di Goldenhar o spettro oculo-auricolo-vertebrale (OAVS) può essere sospettata già alla nascita, di fronte a un neonato con asimmetria del volto, appendici preauricolari e malformazioni dell'orecchio esterno. Tuttavia, tra i soggetti affetti da OAVS vi è una grandissima variabilità fenotipica, da casi molto sfumati fino a quadri

con anomalie congenite multiple, anche al di fuori del distretto craniofaciale.

#### Esistono criteri diagnostici definiti?

Sebbene a oggi la diagnosi sia esclusivamente clinica, non sono stati stabiliti criteri specifici. È stato proposto che debba essere presente almeno l'ipoplasia asimmetrica di

## la riconosci



## se la conosci

mandibola e mascella, in associazione a microtia e/o appendici preauricolari.

### Vi sono malformazioni maggiori specificamente correlate?

L'OAVS è l'associazione non casuale di malformazioni craniofacciali che coinvolgono le strutture anatomiche originate durante l'embriogenesi dal primo e secondo arco branchiale. All'asimmetria del volto, appendici preauricolari e malformazioni dell'orecchio esterno (microtia/anotia/atresia auris), possono essere variabilmente associate anche anomalie oculari (dermoidi epibulbari, blefaroptosi, coloboma palpebrale, microftalmia), vertebrali (fusione delle vertebre cervicali, difetti della regione dorso-lombare) e cardiache (difetti conotruncali o settali). In una minoranza di casi sono descritte anche altre malformazioni scheletriche (piede torto, anomalie degli arti), encefaliche, genitourinarie, gastrointestinali e polmonari.

### Quali sono le complicanze mediche?

Il deficit uditivo è presente nel 60-85% dei soggetti, nella maggior parte dei casi di tipo trasmissivo; si possono riscontrare anche ipoacusia mista (10%) o esclusivamente neurosensoriale (10%). Non è inusuale il coinvolgimento bilaterale.

L'ipoplasia di mandibola e mascella può determinare difficoltà di suzione e deglutizione, malocclusione dentale e problematiche respiratorie ostruttive.

La scoliosi è una complicanza ortopedica piuttosto frequente, anche in assenza di malformazioni vertebrali.

### Qual è il pattern di crescita dei bambini affetti?

Non sono segnalate differenze rispetto alla popolazione generale.

### Qual è la prognosi motoria e intellettiva dei bambini affetti?

Lo sviluppo cognitivo è normale nella maggior parte dei soggetti; alcune difficoltà del neurosviluppo sono state descritte in una percentuale variabile tra il 5% e il 25% dei casi.

### È descritta una mortalità precoce?

In assenza di complicanze (gravi cardiopatie congenite, fistole tracheo-esofagee), l'aspettativa di vita non è inferiore rispetto alla popolazione generale.

### Esiste un test di conferma genetica?

#### Qual è la modalità di trasmissione?

Le cause dell'OAVS non sono note; è stata ipotizzata un'origine multifattoriale, in cui entrano in gioco sia fattori ambientali che genetici, ancora in gran parte sconosciuti. A oggi non è pertanto disponibile alcun test di laboratorio di conferma e la diagnosi viene posta sulla base di criteri

### Identikit della condizione

**Nome:** spettro oculo-auricolo-vertebrale o sindrome di Goldenhar

**Caratteristiche minime fondamentali:** asimmetria del volto per ipoplasia di mandibola e mascella, microtia e appendici preauricolari

**Auxologia:** nella norma

**Disabilità intellettiva:** infrequente

**Problemi medici associati:** deficit uditivo, difficoltà di suzione/deglutizione, malocclusione dentale, scoliosi

**Difetto genetico di base:** non noto

**Sopravvivenza:** non inferiore alla popolazione generale

clinici. Non è tuttavia da escludere che in futuro sarà possibile proporre test genetici di conferma.

La maggior parte dei soggetti affetti da spettro OAVS rappresenta dei casi sporadici all'interno della famiglia; solo in rare situazioni è stata osservata un'ereditarietà autosomica dominante o recessiva. Il rischio di ricorrenza per una coppia con un figlio affetto da OAVS, in assenza di altri casi in famiglia, è stimato del 2-3%.

### Qual è la prevalenza della sindrome?

La prevalenza a livello mondiale è stimata di 1:3500 a 1:7000 nati vivi, con un rapporto maschi/femmine di circa 3 a 2. Questi dati potrebbero però essere sottostimati, dal momento che i casi più sfumati possono sfuggire alla diagnosi.

### È disponibile una terapia specifica?

Non sono presenti terapie mirate. È necessaria una presa in carico multidisciplinare a partire dai primi giorni di vita per la gestione dei difetti congeniti.

### È presente in Italia un'associazione di genitori?

È attivo il Gruppo Italiano Sindrome di Goldenhar.

### Indirizzo per corrispondenza:

Angelo Selicorni

e-mail: [angelo.selicorni61@gmail.com](mailto:angelo.selicorni61@gmail.com)

### Bibliografia di riferimento

- Selicorni A, Zampino G, Memo L, Scarano G. Le sindromi malformative: una guida per il pediatra. Pacini Editore Srl, 2017.
- Singhal D, Tripathy K. Oculo Auriculo Vertebral Spectrum. [Updated 2022 Aug 22]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022 Jan.



**se la conosci**

**la riconosci**

A CURA DI ANGELO SELICORNI

## LA SINDROME DI TURNER

 MARIA LAURA NICOLOSI<sup>1</sup>, ALESSANDRO CATTONI<sup>1</sup>, ANGELO SELICORNI<sup>2</sup>
<sup>1</sup>Clinica Pediatrica, Università Milano Bicocca, IRCCS "San Gerardo dei Tintori", Monza

<sup>2</sup>UOC di Pediatria, Centro [Fondazione Mariani](#) per il Bambino Fragile, ASST Lariana, Como

### La storia di Vittoria

Vittoria viene inviata alla nostra attenzione all'età di 4 anni per statura inferiore rispetto al target staturale familiare. In anamnesi perinatale i genitori segnalano un quadro di edema bilaterale agli arti inferiori e al collo, mai indagato a dispetto di plurime richieste da parte della famiglia. Il quadro ha mostrato regressione spontanea nei primi mesi di vita, anche se ci viene riferita una certa succulenza, a decorso altalenante, a livello dei piedi (Figura) per cui Vittoria viene sottoposta a linfodrenaggi frequenti. La bambina frequenta la scuola dell'infanzia ed è seguita presso la UONPIA territoriale per ritardo del linguaggio. Alla valutazione auxologica si rileva statura pienamente

nei limiti di norma per la popolazione generale, ma francamente inferiore rispetto al target staturale familiare (statura sul 10-25° percentile con target staturale familiare sul 97° percentile, secondo le curve di crescita Cacciari) e una recente deflessione della velocità di crescita.

Gli accertamenti eseguiti evidenziano un valore di IGF-I in range per età e un'età ossea consona all'età cronologica. Sulla scorta dei dati registrati e della storia di verosimile anomalia linfatica alla nascita, viene richiesta l'analisi del cariotipo, che evidenzia una monosomia del cromosoma X (45, X) su tutte le metafasi, consentendoci di porre diagnosi di sindrome di Turner.



Figura

### Se la "botte" è piccola... pensa a una X in meno

#### Quando sospettarla?

In epoca neonatale, nelle femmine, un edema importante delle mani e dei piedi, espressione di insufficienza linfatica, può essere il primo segno che subito richiama l'attenzione e fa avanzare il sospetto diagnostico. Durante l'infanzia, il pediatra potrebbe sospettare la sindrome di Turner in pazienti di sesso femminile con compromissione della crescita staturale, che generalmente si manifesta a partire dall'età di 3 anni.

A causa della disgenesia gonadica che si associa alla sindrome, in età puberale le pazienti possono manifestare mancata comparsa o progressione dei segni di sviluppo, associata a un quadro laboratoristico di ipogonadismo ipergonadotropo. Le manifestazioni cliniche possono comprendere ritardo puberale, arresto della progressione puberale e/o amenorrea primaria o secondaria.

## la riconosci se la conosci

### Quali altre anomalie minori sono evidenziabili?

Alcune caratteristiche fenotipiche sono peculiari, anche se a volte le ragazze affette possono non presentare alcun segno gestaltico riconoscibile. Le più frequenti anomalie minori sono rappresentate da ptosi, epicanto, palato ogivale, pterigium colli (piega cutanea che si estende fino alle spalle), micrognazia, anomalie dei padiglioni auricolari, torace a scudo con aumentata distanza tra i capezzoli. Si possono associare, inoltre, anomalie scheletriche, quali deformità di Madelung (anomala curvatura dell'avambraccio per disallineamento di radio, ulna e ossa carpali a livello del polso), cubito valgo e brevità del IV metacarpo.

### Esistono criteri diagnostici definiti?

Non esistono criteri diagnostici definiti in quanto la presentazione clinica è variabile e nessuna anomalia, da sola, è patognomonica della sindrome di Turner. Oggi l'analisi del cariotipo viene generalmente eseguita tra gli accertamenti di base volti a inquadrare soggetti di sesso femminile con ipostaturalismo, seppure in assenza di altri elementi fenotipici suggestivi.

### Vi sono malformazioni maggiori specificamente correlate?

Tra le malformazioni maggiori più frequentemente associate si riconoscono le cardiopatie congenite, in particolare la coartazione aortica e la valvola aortica bicuspidale. Si possono presentare inoltre malformazioni a carico dell'apparato urinario, come il rene a ferro di cavallo.

### Quali sono le complicanze mediche?

La compromissione della crescita staturale rappresenta uno dei principali aspetti della sindrome. La disgenesia gonadica è una delle caratteristiche più comuni, presente nel 90% dei casi. Generalmente si verifica un'insufficienza ovarica precoce che determina una mancata attivazione o un arresto della progressione puberale, per cui si rende necessaria una terapia ormonale per indurre la comparsa dei caratteri sessuali e successivamente una terapia sostitutiva da proseguire in età adulta. Gli esami ematochimici evidenziano tipicamente un quadro di ipogonadismo ipergonadotropo, con incremento delle gonadotropine in range menopausale. Le pazienti con mosaicismi (45X/46XX) tendono a completare spontaneamente lo sviluppo puberale con maggiore frequenza. Le complicanze mediche possono riguardare vari organi e apparati. L'insufficienza ovarica può avere come conseguenza una ridotta mineralizzazione ossea, pertanto si rende indicato il monitoraggio della densitometria ossea ed eventuale supplementazione con vitamina D. Le pazienti possono presentare, inoltre, alterazioni del metabolismo glucidico e lipidico con conseguente aumentato rischio cardiovascolare. L'anomalia anatomica del decorso del dotto uditivo esterno può favorire comparsa di ripetuti episodi di otite media che possono esitare nel tempo in ipoacusia di tipo trasmissivo. Le pazienti presentano una particolare predisposizione per le patologie autoimmuni, in particolare tireopatie,

diabete mellito, celiachia, vitiligine, e quindi sono meritevoli di screening periodici per consentirne la diagnosi precoce.

### Qual è il pattern di crescita dei bambini affetti?

L'ipostaturalismo rappresenta uno degli elementi più caratteristici della sindrome. La statura adulta risulta compromessa, circa 20 cm inferiore rispetto alla popolazione femminile normale di riferimento (mediamente attorno ai 143-147 cm, risultati del Gruppo Italiano di Studio SIEDP). La statura finale dipende sia dalle potenzialità genetiche familiari (bersaglio genetico) sia dalle eventuali terapie farmacologiche praticate (rhGH).

Nei primi anni di vita l'accrescimento staturale rientra generalmente nei limiti inferiori di normalità. Dall'età di circa 3 anni, si manifesta un rallentamento della velocità di crescita, con una successiva significativa deflessione della curva causata dalla mancanza di *spurt* puberale.

### Qual è la prognosi motoria e intellettuale dei bambini affetti?

Nelle pazienti affette, seppure con intelligenza normale, si possono riscontrare difficoltà nelle funzioni esecutive, in particolare nelle abilità matematiche e nella organizzazione visuo-spaziale, e deficit attentivi.

### È descritta una mortalità precoce?

La prognosi è legata alla presenza delle comorbidità associate, quali soprattutto cardiopatie, obesità, ipertensione arteriosa e osteoporosi.

### Esiste un test di conferma genetica?

#### Qual è la modalità di trasmissione?

L'analisi citogenetica mediante cariotipo rappresenta il test standard per la diagnosi, da estendere a 50-100 metafasi in caso di sospetto mosaicismo. Il cariotipo standard viene effettuato su sangue periferico, ma in caso di cariotipo normale con una clinica fortemente suggestiva, può essere esteso ad altri tessuti (biopsia cutanea). Successivamente alla diagnosi la ricerca di frammenti di cromosoma Y, mediante FISH, è raccomandata in caso di segni di virilizzazione, in quanto la presenza di materiale derivato dal cromosoma Y correla con il rischio di sviluppare un gonadoblastoma in una gonade disgenetica. La principale causa della sindrome è la mancata disgiunzione dei cromosomi sessuali durante la fase di meiosi; tale evento sembra essere casuale e non legato a specifiche condizioni predisponenti.

### Qual è la prevalenza della sindrome?

La prevalenza è circa 1 su 2500 neonate.

### Quale terapia ormonale viene intrapresa e secondo che modalità?

Il trattamento con GH ricombinante umano (rhGH) è attualmente riconosciuto per migliorare la prognosi staturale delle pazienti con sindrome di Turner. Il trattamento prevede delle somministrazioni serali quotidiane del GH per via sottocutanea a una dose maggiore rispetto a quella

se la conosci



la riconosci

sostitutiva usata nel deficit dell'ormone, da modulare sulla base della risposta clinica e dei valori di IGF-1.

In assenza di segni puberali, si avvia il trattamento di induzione puberale in pazienti di età compresa tra 11 e 12 anni, somministrando estrogeni per via transdermica, con incrementi progressivi della dose ogni circa 6 mesi. Il trattamento non solo è volto a consentire lo sviluppo mammario e uterino, ma garantisce una corretta mineralizzazione ossea e un miglioramento della funzione endoteliale. Il progestinico, da somministrare dal 14° al 26° giorno del ciclo, viene associato circa 2 anni dopo l'inizio della terapia estrogenica o in seguito alla comparsa di *spotting*, dopo aver comunque verificato ecograficamente adeguata maturazione dell'apparato genitale interno. Nel periodo post-puberale si ricorre generalmente all'utilizzo di un preparato estroprogestinico combinato.

#### È presente in Italia un'associazione di genitori?

Esiste in Italia l'associazione AFaDOC (Associazione Famiglie di Soggetti con Deficit di Ormone della Crescita e altre patologie rare) dedicata a pazienti che, per diversa indicazione, assumono terapia con GH, incluse bambine Turner.

#### Indirizzo per corrispondenza:

Maria Laura Nicolosi  
e-mail: [mlauranicolosi@gmail.com](mailto:mlauranicolosi@gmail.com)

#### Bibliografia di riferimento

- Bergamaschi R, Bergonzoni C, Mazzanti L, et al. Hearing loss in Turner syndrome: results of a multicentric study. *J Endocrinol Invest* 2008;31:779-83. doi: 10.1007/BF03349257.
- Bondy C, Bakalov VK, Cheng C, Olivieri L, Rosing DR, Arain AE. Bicuspid aortic valve and aortic coarctation are linked to deletion of the X chromosome short arm in Turner syndrome. *J Med Genet* 2013;50:662-5. doi: 10.1136/jmedgenet-2013-101720.

#### Identikit della condizione

**Nome:** sindrome di Turner

**Caratteristiche minime fondamentali:** compromissione della crescita staturale e disgenesia gonadica

**Auxologia:** ipostaturalismo o statura inferiore al target staturale familiare

**Disabilità intellettiva:** il ritardo mentale è raro, frequenti i disturbi dell'apprendimento

**Problemi medici associati:** insufficienza ovarica a esordio variabile, linfedema, cardiopatie congenite, aumentato rischio di osteoporosi e fratture, alterazioni renali, predisposizione a malattie autoimmuni, maggiore suscettibilità a otiti medie con possibile ipoacusia di tipo trasmissivo, nevi melanocitici, aumentato rischio di intolleranza glucidica

**Defetto genetico di base:** monosomia del cromosoma X o delezione parziale dello stesso

**Sopravvivenza:** dipende dalla presenza di cardiopatie, obesità, ipertensione arteriosa e osteoporosi

- Calcaterra V, Brambilla P, Maffè GC, et al. Metabolic syndrome in Turner syndrome and relation between body composition and clinical, genetic, and ultrasonographic characteristics. *Metab Syndr Relat Disord* 2014;12:159-64. doi: 10.1089/met.2013.0075.
- Davenport ML. Approach to the patient with Turner syndrome. *J Clin Endocrinol Metab* 2010;95:1487-95. doi: 10.1210/jc.2009-0926.
- Donaldson MD, Gault EJ, Tan KW, Dunger DB. Optimising management in Turner syndrome: from infancy to adult transfer. *Arch Dis Child* 2006;91:513-20. doi: 10.1136/adc.2003.035907.
- Gonzalez L, Feldman Witchel S. The patient with Turner syndrome: puberty and medical management concerns. *Fertility and Sterility* 2012;98(4). doi: 10.1016/j.fertnstert.2012.07.1104.
- Gravholt CH, Andersen NH, Conway GS, et al. International Turner Syndrome Consensus Group. Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome: proceedings from the 2016 Cincinnati International Turner Syndrome Meeting. *Eur J Endocrinol* 2017;177(3):G1-G70. doi: 10.1530/EJE-17-0430.
- Levitsky LL, Luria AH, Hayes FJ, Lin AE. Turner syndrome: update on biology and management across the life span. *Curr Opin Endocrinol Diabetes Obes* 2015;22:65-72. doi: 10.1097/MED.000000000000128.
- Salomone R, Chiarelli F. Gestione della sindrome di Turner in età pediatrica e durante la vita adulta. *Medico e Bambino* 2008;27:157-65.
- Sybert VP, McCauley E. Turner's syndrome. *N Engl J Med* 2004;351:1227-38. doi: 10.1056/NEJMra030360.

## GENETICA CLINICA (E NOVITÀ TERAPEUTICHE)

### La parola allo specialista - Angelo Selicorni

UOC di Pediatria, Centro **Fondazione Mariani** per il Bambino Fragile, Como

#### Una novità importante: il trattamento "molecolare" della sindrome di Noonan e di altre RASopatie

Una recentissima revisione (Saint-Lorain C, et al. Novel therapeutic perspectives in Noonan syndrome and RASopathies. *Eur J Pediatr* 2023 Oct 21. doi: 10.1007/s00431-023-05263-y) fa il punto sulle possibili ricadute terapeutiche della conoscenza dei difetti molecolari che stanno alla base della sindrome di Noonan e di altre RASopatie: quell'insieme cioè di malattie conseguenti a disregolazione del sistema di segnali di controllo della proliferazione cellulare identificato dalla sigla RAS/MAPK. Sono già state favorevolmente sperimentate nuove molecole per la terapia mirata (bersaglio molecolare) dei tumori correlati a queste sindromi; così come, nel trattamento di condizioni non neoplastiche, è stata documentata l'efficacia di molecole già note e aventi, tra l'altro, attività inibitoria sul sistema RAS/MAPK (vedi ad esempio l'efficacia del peptide natriuretico di tipo C nel trattamento dell'acrodipsia, nel più classico degli esempi di *drug repositioning* e di terapia personalizzata). Si aprono quindi orizzonti terapeutici innovativi, in passato impensabili, nei confronti di manifestazioni cliniche relative all'ampio gruppo di condizioni (cardiomiopatia ipertrofica, anomalia dei linfatici ecc.) che caratterizzano nel loro insieme tutte le RASopatie.

#### Un errore che non si dovrebbe più fare

L'errore che non si dovrebbe più fare nell'era della medicina genomica è lasciarsi prendere la mano da risultati dubbi che derivano dai test eseguiti. Occorre comprendere che vanno condivise con il paziente solo conclusioni certe e validate, lasciando alle nostre discussioni e ai nostri legittimi progetti di ricerca ciò che potrebbe essere, ma che a oggi non ha solide basi per poter essere considerato un dato definitivo.

#### Una raccomandazione

Nell'ambito delle malattie rare non sempre il medico è in grado di mettere a fuoco e dirigere la sua attenzione sui bisogni assistenziali prioritari dei suoi pazienti in relazione alla condizione in oggetto e all'età dei pazienti. L'articolo "The most important problems and needs of rasopathy patients with a Noonan syndrome spectrum disorder (Tiemens DK, et al. *Orphanet J Rare Dis* 2023;18(1):198. doi: 10.1186/s13023-023-02818-y) ne è un'interessante esemplificazione. Il messaggio per tutti noi professionisti della salute, se mai ce ne fosse ancora bisogno, è sempre quello di porre la massima cura all'ascolto dei nostri pazienti, dei loro genitori e delle loro Associazioni al fine di comprendere le loro reali priorità e metterle al centro della nostra progettualità assistenziale, di ricerca e di intervento sociale.

### La SMA dopo lo screening neonatale: alzati e cammina

THE LANCET  
Child & Adolescent Health

Sono ormai tre le terapie su base genetica di cui disponiamo per modificare favorevolmente la storia naturale e la gravità della malattia nei bambini affetti da atrofia muscolare spinale (SMA). Terapie che godono peraltro solo di una modesta sperimentazione in bambini diagnosticati precocissimamente attraverso screening neonatale, asintomatici o anche sintomatici che già fossero subito dopo la nascita. Uno studio

austriaco ha valutato sul campo l'evoluzione clinica della malattia all'età di due anni (in termini di validità e autonomia motoria oltre che di bisogno di supporto nutrizionale e respiratorio e di mortalità) di due coorti di neonati con SMA, diagnosticati attraverso screening neonatale (15 casi, età media alla diagnosi 2,1 settimane, 6 dei quali presentavano già qualche segno di malattia) o per sospetto clinico (18 casi, età media alla diagnosi 45 settimane) e comunque trattati prontamente con le moderne terapie (nusinersen, risdiplam o onasemnogene abeparvovec) dopo la diagnosi. All'età di

## GENETICA CLINICA (E NOVITÀ TERAPEUTICHE)

due anni non è stata riscontrata differenza di mortalità (uno e due deceduti rispettivamente in ognuna delle due coorti) tra i due gruppi. Ma un miglioramento marcatamente più significativo delle funzioni motorie è stato documentato nel gruppo diagnosticato per screening (consistente in una differenza di 12 punti dello *score* HINE-2 - *Hammersmith Infant Neurological Examination*), con 11 su 14 bambini in grado di camminare autonomamente o con supporto, contro solo 1 su 16 nel gruppo diagnosticato per sintomi (Kariyawasam DS, et al. Newborn screening for spinal muscular atrophy in Australia: a non-randomised cohort study. *Lancet Child Adolesc Health* 2023;7(3):159-170. doi: 10.1016/S2352-4642(22)00342-X). La scienza e la coscienza ci dicono che non c'è tempo da perdere né alcuna giustificazione per ritardare la messa in atto dello screening anche dalle nostre parti.

### Sindromi genetiche più o meno rare

Questo è il titolo di un libro appena uscito. È un libro, piccolo fuori e grande dentro, ricco di spunti di riflessione e soprattutto di insegnamenti pratici facilmente fruibili, non può che essere definito uno splendido regalo: frutto della generosità, della bravura e della voglia di insegnare (insegnare sul serio,

dico: nella pratica di ogni giorno, senza alcun distacco accademico) di Angelo Selicorni e del foltissimo gruppo di giovani che ha saputo trascinare in questa avventura (*sinite parvulos...*). Ci sono aspetti particolari della Pediatria (sindromi, malattie rare, bambino con bisogni complessi, genetica, genomica, diagnosi molecolare, terapie molecolari, comunicazione aumentativa alternativa, assistenza integrata) che ci trovano spesso impreparati, se non proprio distaccati, nonostante che della Pediatria di oggi siano al contempo cornice e contenuto. Non si tratta solo di saper fare una diagnosi a colpo d'occhio (di *conoscere per saper riconoscere*, anche se questo passo è irrinunciabile e gli Autori ci offrono con leggerezza ed efficacia gli strumenti per farlo per ognuna delle quaranta sindromi che vengono approfondite in sintetiche schede). Si tratta anche, più in generale, di adeguare le nostre conoscenze, il nostro sapere e il nostro saper fare a quello che ci impone la Pediatria dell'oggi. Quella Pediatria cioè che ci si aspetta che ognuno di noi sia in grado di esercitare: con la sua crescente ricchezza di conoscenze delle basi molecolari delle malattie e il conseguente emergere di nuove potenzialità diagnostiche e di nuove terapie anche per condizioni sindromiche che solo fino a poco tempo fa pensavamo "perdute". Oltre che da tenere sul tavolo per occasionali consultazioni, questo *Sindromi genetiche più o meno rare... se le conosci le riconosci* è anche, e semplicemente, un libro di pediatria facile e piacevole da leggere. Sia che vi capiti di cominciare a sfogliarlo dalla fine, scorrendo le immagini, i promemoria, gli aspetti diagnostico terapeutici e i bisogni assistenziali specifici di ognuna delle quaranta condizioni che vengono approfondite; sia che preferiate cominciare ordinatamente dall'inizio con la lettura dei capitoli di inquadramento generale. Che, con sintetica efficacia, vi aiuteranno ad acquisire consapevolezza e convinzione del perché, come ammoniscono gli Autori, del bambino con bisogni complessi dovremmo saperne almeno altrettanto di quanto ne sa il bambino stesso e la sua famiglia.



### Acondroplasia: mai più senza cura?

THE LANCET  
 Child & Adolescent Health

Pur se molto rara, l'acondroplasia è ben nota a tutti come la malattia scheletrica su base genetica più frequente nel causare bassa statura disarmonica. La sua gravità non è data soltanto dall'altezza finale estremamente bassa di questi pazienti, ma anche dalle anomalie della crescita del cranio con alto rischio di stenosi del forame magno, compressione midollare e morte improvvisa. La base molecolare della malattia sta in una mutazione con guadagno di funzione del recettore del fattore di crescita fibroblastico 3 (FGFR3) e nella conseguente inibizione della ossificazione endocrale. Recentemente, in bambini con acondroplasia di età superiore a 5 anni, è stato sperimentato con successo (guadagno medio di crescita di 1,5 cm /anno rispetto al placebo) un peptide natriuretico (*C type natriuretic peptide* - vosoritide) capace di stimolare tra l'altro la crescita ossea endocrale. Rimaneva da chiarire quanto il farmaco sia sicuro ed efficace anche nel bambino più piccolo e nel lattante: non solo sulla crescita ma soprattutto sullo

sviluppo delle anomalie delle ossa craniche che condizionano il rischio di compressione midollare ma anche quello di patologie ORL di vario tipo. Ebbene sì. Uno studio randomizzato controllato contro placebo ha dimostrato ora che vosoritide somministrato sottocute quotidianamente (questo è ancora un limite non da poco del farmaco) produce un misurabile guadagno nella crescita staturale rispetto al placebo in tutti e tre i gruppi di pazienti trattati (0-6, 6-23, 24-59 mesi di età) (il guadagno non c'è nei primissimi mesi e nel complesso è successivamente "solo" di 0,8 cm/anno rispetto al placebo ma, stante la variabilità e la minor crescita assoluta in questo periodo si tratta di un risultato più che accettabile: anche perché nei bambini trattati la crescita staturale ha raggiunto circa il 90% del valore medio atteso nella popolazione normale di ri-

ferimento). Ancora più importante appare peraltro il fatto che la somministrazione del farmaco, in particolare nella coorte trattata prima dei sei mesi, migliora significativamente la crescita cranio-faciale (superficie *in toto*, superficie dei seni, larghezza del forame magno) (Figura). Quali potranno essere i reali vantaggi clinici di questo ultimo effetto ce lo potrà dire solo il tempo. Intanto (e orgogliosamente) accontentiamoci del successo e del fatto che (questo era l'obiettivo primario dello studio) il farmaco non sembra avere effetti collaterali importanti (Savarirayan R. Vosoritide therapy in children with achondroplasia aged 3-59 months: a multinational, randomised, double-blind, placebo-controlled, phase 2 trial. *Lancet Child Adolesc Health* 2024;8(1):40-50. doi: 10.1016/S2352-4642(23)00265-1).

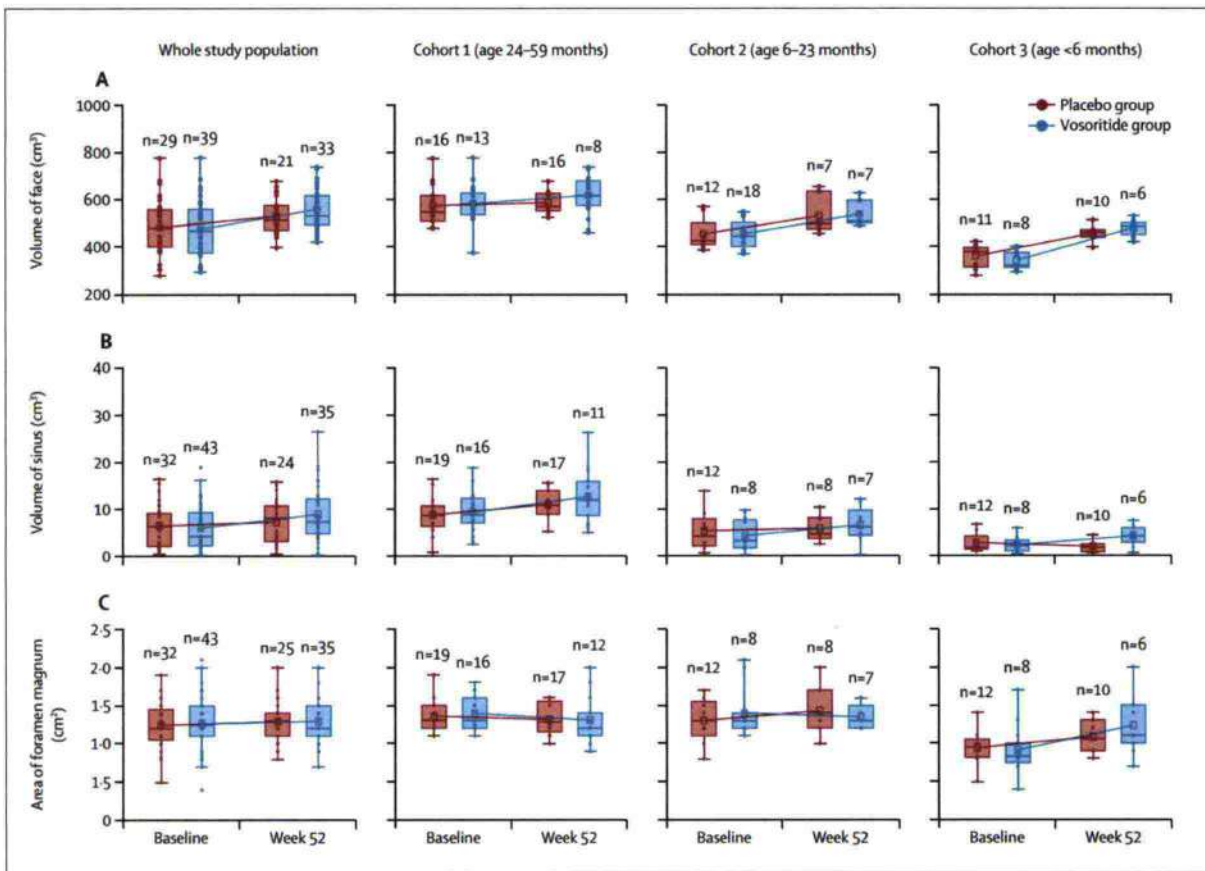


Figura. Modificazione del volume della faccia, dei seni e del forame magno in 3 gruppi di bambini acondroplasici di diversa età trattati con vosoritide o placebo (da: *Lancet Child Adolesc Health* 2024;8: 40-50, modificata).

Ritaglio stampa ad uso esclusivo del destinatario, non riproducibile.

049090

# Angelo Selicorni

## Presidente SIMGePeD

Angelo Selicorni, primario della Pediatria – Centro **Fondazione Mariani** per il bambino fragile, è il nuovo Presidente della SIMGePeD – Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite, succedendo a Giuseppe Zampino. Il nuovo Consiglio Direttivo della società resterà in carica per il prossimo triennio. Angelo Selicorni sarà affiancato da Marina Macchiaioli in qualità di Vicepresidente, Elisa Mazzoni come tesoriere, e da Silvia Di Michele, Francesca Faravelli, Roberta Onesimo, Luigi Memo come consiglieri.

“Parliamo di una Società scientifica che raccoglie i professionisti delle diverse discipline sanitarie che sono impegnati nella diagnosi e nel percorso assistenziale-terapeutico di bambini con condizioni disabilitanti complesse, di natura essenzialmente genetica, seguiti nei contesti ospedalieri e territoriali, in stretta relazione con le numerose associazioni di famiglie – sottolinea Selicorni. L'obiettivo centrale del nostro impegno è il miglioramento della “cura”, nel suo senso più ampio e completo di questi piccoli pazienti e delle loro famiglie”.



Ritaglio stampa ad uso esclusivo del destinatario, non riproducibile.



049090

## **ASSISTENZA**

Centro FM Non solo occhi per crescere  
(Pavia)



Lunedì 16 ottobre si è svolto un incontro-confronto all'Istituto neurologico di Pavia

# Cresce la collaborazione tra il Mondino e le associazioni dei pazienti

“Il paziente al centro”. È stato il tema del confronto, svoltosi la mattina di lunedì 16 ottobre all'Aula Berlucci della Fondazione Mondino di Pavia, tra la direzione dell'Istituto neurologico pavese e numerose associazioni di malati. Un confronto dedicato alla “centralità della figura del paziente” nella definizione dei percorsi di presa in carico e cura. L'appuntamento, fortemente voluto dalla direzione generale del Mondino, aveva l'obiettivo di rinnovare e consolidare l'alleanza tra la struttura ospedaliera e il mondo dei pazienti, compresi i loro familiari e i caregiver.

“Quando parliamo di mettere al centro il paziente dobbiamo prima di tutto chiederci chi è, davvero, il paziente, conoscere i suoi bisogni e partire dall'analisi delle sue esigenze – ha sottolineato Gianni Bonelli, direttore generale di Fondazione Mondino -. Oggi i pazienti sono parte attiva nel processo clinico e le associazioni

rappresentano un interlocutore prezioso per ridefinire e migliorare i percorsi di presa in carico e cura. Il confronto svoltosi lo scorso 16 ottobre ha rafforzato ulteriormente una collaborazione in atto da anni. Un'intesa che vorremmo rendere ancora più forte, perché abbiamo bisogno di una partecipazione attiva dei pazienti e delle associazioni che li rappresentano, al fine di migliorare i nostri servizi. La conoscenza diretta non può che essere un momento di arricchimento per entrambi”.

Ad esserne convinto è anche il direttore sanitario Daniele Bosone: “Le associazioni di pazienti propongono ricerche, azioni e interventi a livello socio-sanitario, con il fondamentale obiettivo di salvaguardare la qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie”.

La condivisione delle informazioni e delle conoscenze è alla base del crescente “engagement” del paziente anche nella ricerca scientifica, dove “l'anello di con-

giunzione tra paziente e medico è rappresentato dai 'Patient Reported Outcomes' (PRO) – ha ricordato il direttore scientifico Roberto Bergamaschi -. Con il prezioso aiuto delle associazioni potremo affrontare e superare le criticità e impiegare i PRO in modo ottimale”.

Il direttore generale Bonelli ha anche annunciato, durante l'incontro, che nella prossima revisione del sito Internet del Mondino è prevista una suddivisione per aree patologiche per favorire l'accesso alle informazioni da parte dei pazienti e dei loro familiari: “Stiamo lavorando sull'organizzazione del nuovo portale, cercando di semplificare il più possibile la conoscenza dei servizi che il nostro Istituto garantisce. Il nostro principale desiderio è quello di semplificare la vita a famiglie già alle prese con i gravi problemi delle patologie dei loro cari. Ecco perché l'opinione e i consigli delle associazioni che rappresentano i pazienti, sono per noi parti-

colarmente preziose”. All'incontro di lunedì scorso erano presenti i rappresentanti delle seguenti associazioni: UILDM-Pavia Un.Ital. Lotta Distrofia Muscolare, Federazione Alzheimer Italia, AIFA Lombardia, Nistagmo Italia, UILDM Italia, A.L.I.Ce. Milano San Carlo e A.L.I.Ce. Lombardia, Associazione Parkinson e Sport, AISM Italia, Alleanza Cefalalgici - Fondazione Cirna, Associazione Pavese Parkinsoniani, Associazione Italiana Lafora Odv, IAGSA, Epilessia Lombardia onlus, **Fondazione Mariani**, Ass. Nazionale Famiglie Persone con Disabilità Intellettiva e Relazionale, UILDM Bergamo. Nel corso degli interventi è stata sottolineata l'importanza della collaborazione con il Mondino, per migliorare sempre più le cure e la “presa in carico” dei pazienti. Un cammino che si vuole percorrere anche in futuro, cercando se possibile di migliorarlo.

A.Re.



Un momento del confronto al Mondino



## **ASSISTENZA**

Centro FM per le Malattie metaboliche  
ereditarie dell'infanzia  
(Monza)



MENU




OMAR  
OSSERVATORIOMALATTIERARE

Sei qui: [Home](#) ▶ [News](#) ▶ [Attualità](#) ▶ [Fondazione IRCSS San Giovanni dei Tintori \(Monza\): un modello per la transizione nelle malattie rare](#)

Attualità

## Fondazione IRCSS San Giovanni dei Tintori (Monza): un modello per la transizione nelle malattie rare

Autore: Ilaria Vacca, 15 Novembre 2023



Prof. Pietro Invernizzi

**Attualmente centro di riferimento per più di 260 patologie, accreditato per 5 ERN, lavora in piena sinergia con l'Università Milano-Bicocca**

“La maggior parte delle diagnosi di malattie rare oggi viene eseguita in ambito pediatrico - spiega il **Prof. Pietro Invernizzi, Professore Associato in Gastroenterologia e Direttore della Scuola di Specializzazione in Malattie dell'Apparato Digestivo presso l'Università di Milano-Bicocca** - dunque la pediatria è generalmente la specialità medica ad occuparsi maggiormente di malattie rare.

Oggi però sempre di più, grazie al progresso medico e farmacologico la prospettiva di vita dei pazienti con malattie rare genetiche si è sensibilmente allungata. **Grazie allo screening neonatale esteso, oggi realtà in quasi tutte le regioni italiane, avremo presto una popolazione di pazienti adulti, e poi anziani, che necessitano di presa in carico, quasi sempre multidisciplinare”.**

“Il vero *unmet need* -spiega ancora Invernizzi - **l'esigenza più forte che in questo momento si sta concretizzando è quella che chiamiamo transizione: il delicato passaggio dall'età pediatrica a quella adulta.** Se dunque possiamo affermare che i pazienti pediatrici con malattie rare in Italia dispongono di numerosi ed eccellenti centri di riferimento, non possiamo dire altrettanto per i pazienti adulti. Purtroppo in molti casi dopo i 18 anni i pazienti non possono più essere presi in carico dai centri pediatrici, e si trovano costretti a cambiare sede ospedaliera o, peggio, restano privi di presa in carico adeguata. Per questo motivo **il nostro polo Ospedaliero-Universitario si sta concentrando massimamente su questo aspetto, per poter offrire ai pazienti e alle famiglie un punto di riferimento, dalla diagnosi alla presa in carico, dalla nascita alla età geriatrica”.**

Dal 1 gennaio 2023, l'Ospedale San Gerardo di Monza, già integrato al Campus Biomedico di Monza dell'Università Milano-Bicocca, ha cambiato denominazione ed è diventato Fondazione IRCSS San Gerardo dei Tintori. Uno dei poli più grandi della sanità Lombarda, con un ruolo determinante nella diagnosi e cura delle malattie rare.

“Il San Gerardo è un polo ospedaliero universitario da 25 anni - prosegue l'esperto - perché qui è nata e cresciuta la facoltà di Medicina di Milano Bicocca. Qui l'attività clinico-assistenziale è sempre stata affiancata alla ricerca scientifica, clinica ma anche di base. In questi anni l'ospedale si è distinto per la sua pediatria eccellente, per l'oncoematologia pediatrica, per il centro malattie metaboliche ereditarie. Già nel **2017 abbiamo ottenuto il pieno accreditamento per 5 ERN, (RARE-LIVER - European Reference Network on Rare Hepatological Diseases, EuroBloodNet - European Reference Network on Rare Hematological Diseases, MetabERN - European Reference Network for Rare Hereditary Metabolic Disorders, PaedCan-ERN - European Reference Network for Paediatric Cancer, ERN CRANIO - European Reference Network on craniofacial anomalies and ENT disorders)** e siamo dunque il secondo presidio ospedaliero in Lombardia come numero di ERN attive.

Per questi gruppi di patologie (malattie rare del fegato, malattie metaboliche ereditarie, tumori pediatrici, malattie rare ematologiche e anomalie craniofacciali e disordini rari di orecchie naso e gola) disponiamo già di

Seguici sui Social



Iscriviti alla Newsletter

Iscriviti alla Newsletter per ricevere Informazioni, News e Appuntamenti di Osservatorio Malattie Rare.

Nome

Email

Invia

SPORTELLO LEGALE  
OMAR  
DALLA PARTE DEI RARI



GUIDA  
Tutti i diritti  
dei talassemici



Le nostre  
pubblicazioni  
gratuite



Malattie Rare  
e SIBLING



30 Giorni  
Sanità



SPECIALE  
Testo Unico  
Malattie Rare



MALATTIE RARE  
GUIDA  
alle esenzioni



Ritaglio stampa ad uso esclusivo del destinatario, non riproducibile.

049090



ambulatori integrati grazie ai quali abbiamo la possibilità di prendere in carico sia pazienti pediatriche che pazienti adulti, nella stessa sede ospedaliera”.

L'IRCCS San Gerardo dei Tintori è attualmente **centro di riferimento per più di 260 patologie rare**. (Qui disponibile l'elenco delle patologie e relativi codici R). Il centro di riferimento per le **malattie metaboliche ereditarie** (membro di MetabERN) di Monza attualmente ha in carico **553 pediatriche e 313 adulti**. Il centro di riferimento per le **malattie rare del fegato (Rare-Liver)** diretto dal Prof. Invernizzi, attualmente ha in carico **più di 3.700 pazienti con colangite biliare primitiva, colangite sclerosante epatite autoimmune, di cui meno del 50% risiede su territorio regionale**. Ciò dimostra chiaramente l'attrattività del polo monzese.

“Dal punto di vista legale **il nostro ospedale è ora un IRCCS, ma di fatto è un'esperienza unica in Italia**: nato dalla fusione dell'Ospedale San Gerardo (già integrato al polo Universitario di Milano-Bicocca) e dalle sue fondazioni pediatriche private, è oggi di fatto un punto di riferimento anche per migliaia di pazienti adulti. Grazie al supporto del Ministero della Salute, **siamo divenuti di fatto un modello per la transizione dall'età pediatrica all'età adulta. E se per ora lo siamo solo nella sostanza, ci auguriamo di ottenere presto anche un riconoscimento legislativo ufficiale**”.

“Ogni sede ERN, per essere tale, deve garantire assistenza sia a pazienti adulti sia a pazienti pediatriche – prosegue Invernizzi - ed **essere sede ERN significa certificare volumi, competenze ed eccellenze. Il nostro polo ospedaliero, grazie anche alla piena sinergia con l'Università Bicocca, garantisce non solo un alto livello per le attività assistenziali, ma anche un notevole livello di ricerca clinica e non solo**. Oggi l'attività delle malattie rare coinvolge moltissimi scienziati non clinici, anche all'interno dell'Università degli Studi di Milano-Bicocca: economisti, sociologi, scienze dei materiali. Molte altre facoltà di Bicocca sono coinvolte in attività health-related. Questo non può che migliorare le cose”.

“Nel nostro polo ospedaliero si **fa molta ricerca, sia bench-to bedside, ma anche bedside-to-bench** - spiega il Prof. Federico Pieruzzi, **cardio-nefrologo direttore della Struttura Complessa di Nefrologia, Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza** – perché abbiamo compreso che, soprattutto in ambito malattie rare, è fondamentale tornare a partire dalla clinica per interrogarsi di nuovo sulla fisiopatologia delle malattie rare e per trovare nuove soluzioni terapeutiche. **Siamo peraltro coinvolti in numerosi trials clinici spontanei, ma siamo anche un polo di attrazione per l'industria, che sempre più spesso propone la realizzazione di studi clinici di fase 1, 2 e 3**. Stiamo facendo il possibile per accreditarci per tutti i trials clinici, compresi quelli relativi alle terapie avanzate, in particolare alla terapia genica perché riteniamo che oggi sia imprescindibile offrire ai pazienti la possibilità di accedere anche alla sperimentazione clinica. In futuro vorremmo ragionare anche sulla possibilità di poter ospitare i pazienti che saranno inclusi nelle sperimentazioni cliniche, specie per le prime fasi, e che dunque hanno necessità di un monitoraggio costante, a pazienti provenienti da altre regioni”.

“Su tutti questi temi – prosegue Pieruzzi – **ci confrontiamo costantemente sia con i tavoli di governance nazionale e locale, ma anche con le associazioni di pazienti, che sempre di più sono coinvolti nei processi decisionali**. Per i pazienti il tema della transizione sta diventando davvero vitale ed è tempo di mettere in atto questo cambiamento nel migliore dei modi. **Per farlo servono risorse organizzative, oltre che esperienza e competenza. Dal punto di vista strettamente pratico ci siamo organizzati strutturando ambulatori integrati, durante i quali possiamo coinvolgere pazienti e famiglie in un passaggio graduale e condiviso. Cerchiamo di organizzare day hospital durante i quali possiamo organizzare consulti in compresenza e i giovani pazienti iniziano a conoscere i clinici che li seguiranno nel passaggio verso l'età adulta**. Nel caso di intere famiglie coinvolte (pensiamo alle patologie ereditarie) facciamo in modo che sia bambini che genitori possano accedere ai controlli di follow up lo stesso giorno, evitando di far perdere loro giornate preziose di scuola o di lavoro”.

“In base all'esperienza maturata nel corso degli anni abbiamo strutturato un appuntamento mensile che abbiamo chiamato “ALL FOR ONE” – spiega la **Dr.ssa Serena Gasperini, pediatra, direttrice della Struttura Semplice centro per le Malattie Metaboliche Ereditarie Fondazione Mariani dell'IRCCS San Gerardo dei Tintori** - una riunione durante i quali gli specialisti discutono insieme i casi più complessi sia pediatriche sia adulti e durante i quali, ove necessario, coinvolgiamo anche le famiglie”.

“Io sono una pediatra che si occupa di malattie metaboliche - prosegue Gasperini -. Inizialmente mi sono trovata a gestire pazienti adulti, ma ho immediatamente capito che avevo bisogno di lavorare in strettissima sinergia con altri colleghi e che non è opportuno che i pazienti adulti stiano in sala d'attesa con i neonati. Dunque abbiamo creato degli spazi idonei per gli ambulatori integrati, dove i “metabolisti” (che sono generalmente pediatri) sono affiancati dagli specialisti dell'adulto. La possibilità di poter seguire un paziente da 0 a 100 anni garantendo la continuità dei punti di riferimento multispecialistici rappresenta un valore unico, un modello da esportare in Italia e all'estero: la medicina della transizione”.

“Per farlo però – conclude Invernizzi – **occorrono risorse economiche e molta formazione. Perché dobbiamo fare in modo che questo modello virtuoso non si esaurisca quando gli attuali responsabili delle**

nostre unità operative concluderanno il loro mandato. Per far questo occorre formare, continuamente, i giovani medici e gli studenti e coinvolgere attivamente quindi anche l'Università. Un gioco di squadra che può permettere di raggiungere una qualità di assistenza di livello elevatissimo, che è quello che i nostri pazienti meritano”.

#### Articoli correlati

- > 07-11-2023 - Prestazioni di genetica, SIGU: da gennaio 2024 in molte regioni diagnosi genetiche a carico delle famiglie
- > 12-10-2023 - LEA ed esenzioni malattie rare: troppo lenti i tempi di aggiornamento, troppi pazienti attendono
- > 08-11-2023 - 5 Dicembre 2023, Roma. X Edizione del Premio OMaR
- > 14-11-2023 - Neurofibromatosi, avviato il progetto "Famiglie di Rara Bellezza"
- > 10-11-2023 - Mutazione del gene SLC6A1, in Italia partirà a breve la prima ricerca sulla patologia
- > 02-10-2023 - Testi Unico Malattie Rare, Malvasi: "si stanno trascurando e disattendendo le aspettative di milioni di cittadini e delle loro famiglie"
- > 18-10-2023 - Ceroidolipofuscinosi, l'Associazione A-NCL finanzia progetto su modello preclinico di CLN8
- > 07-11-2023 - Malattie rare, un singolo paziente costa circa 107mila euro annui, quasi metà dei costi a carico delle famiglie
- > 30-09-2023 - Giornata delle malattie rare della retina, ora necessario implementare la diagnosi genetica
- > 03-11-2023 - 11 Novembre 2023, Cagliari. Incontro pubblico di presentazione dell'ente Renzo Galanello APS
- > 30-10-2023 - 10 Novembre - 1 Dicembre 2023. MEDICINEMA: la malattia tra rappresentazione e divulgazione
- > 03-11-2023 - 7 - 8 Novembre 2023, Roma. Una storia al contrario
- > 20-10-2023 - Malattie rare delle piastrine: il Policlinico Gemelli di Roma è centro di riferimento regionale
- > 11-10-2023 - Domani 12 ottobre 2023 la giornata mondiale della vista: ecco i principali eventi nazionali
- > 27-09-2023 - Osservatorio Malattie Rare compie 13 anni: nuova linea editoriale e nuovo comitato scientifico per continuare a dare voce a un mondo che cambia

#### Con il contributo non condizionante di



#### Partner Scientifici



#### Media Partner



#### **i** Informazioni Mediche

Tutte le informazioni presenti nel sito **non sostituiscono** in alcun modo il giudizio di un **medico specialista**, l'unico autorizzato ad effettuare una consulenza e

- > [Privacy Policy](#)
- > [Cookie Policy](#)
- > [Condizioni d'uso](#)

## **ASSISTENZA**

Sostegno a CBDIN Onlus



## Pillole d'Europa

di Cinzia Boschiero

I blog riportano opinioni degli autori e non necessariamente notizie, in ossequio al pluralismo che caratterizza la nostra Testata.

PILLOLE D'EUROPA

A<sup>-</sup> A<sup>+</sup>

Lunedì, 11 settembre 2023

# FONDI PER IL RUOLO DEI VOLONTARI, PROGETTI EUROPEI PER SICUREZZA SUL LAVORO

Boschiero Cinzia



Volontari CBDIN a Europark

**PER STARE MEGLIO  
COME CITTADINI  
EUROPEI E  
CONOSCERE DIRITTI E  
TUTTE LE  
OPPORTUNITA' UTILI**

In questa rubrica notizie flash sulle normative europee e internazionali, notizie internazionali ed europee utili e pratiche per la vita di tutti i giorni. E' attivo un servizio di "A domanda, risposta" su bandi, agevolazioni, finanziamenti europei, borse di studio e di ricerca nazionali, regionali e locali per i lettori di Affaritaliani. Per richieste di informazioni sui bandi scrivete a

cinziaboschiero@gmail.com – oppure alla e-mail:  
dialogoconleuropa@gmail.com

**Domanda : quali sono le iniziative europee per rendere i luoghi di lavoro più sicuri? Nuccia Custeddo**

**Risposta:** formazione, senso di responsabilità e monitoraggio costante: questi tre elementi sono fondamentali per evitare incidenti e morti nei luoghi di lavoro. Se ne è parlato anche ad un recente incontro della **ENWHP (Rete Europea Per La Promozione Della Salute Nei Luoghi Di Lavoro)** a cui hanno partecipato realtà italiane ed europee, svoltosi on line il 5 settembre. Il miglioramento delle condizioni di salute e sicurezza sul luogo di lavoro riveste infatti grande importanza per l'UE fin dagli anni '80. I dati europei evidenziano che la criticità della salute e sicurezza nei luoghi di lavoro non sta nelle linee guida o nei protocolli condivisi, che ci sono; non sta nei progetti, - di cui molti sono innovativi e all'avanguardia -; non sta nella mancanza di supporti/strumenti per la valutazione dei rischi (es. strumenti di monitoraggio etc.); la criticità non risulta neppure nei fondi, che ci sono e sono cospicui,

anche per la formazione e l'aggiornamento dei lavoratori, ma sta nel non rispetto delle regole. La criticità non sta neanche nella strategia politica perché c'è il **“Quadro strategico in materia di salute e sicurezza sul lavoro 2021-2027”** della Commissione europea che definisce le priorità e le azioni chiave per migliorare la salute e la sicurezza dei lavoratori, affrontando i rapidi cambiamenti che si stanno verificando nell'economia, nell'evoluzione demografica e nei modelli di lavoro. La Commissione europea ed il Parlamento europeo inoltre già dal 2012 avevano evidenziato la necessità di rafforzare l'attenzione degli Stati membri dell'Unione europea sul tema della **salute e sicurezza nei luoghi di lavoro**. Il **progetto «Lavoro più sicuro e più sano ad ogni età – Sicurezza e salute sul lavoro (SSL) nel contesto di una forza lavoro che invecchia»** avviato e finanziato dal **Parlamento europeo** e realizzato dall'**EU-OSHA** su delega della Commissione europea aveva raccolto i dati e le ricerche documentarie elaborate da esperti nazionali in ogni Stato, integrate da gruppi di discussione. Inoltre erano stati raccolti una serie casi studio in diversi settori comprese le piccole imprese identificando le criticità e le best practices. L'EU-OSHA fornisce risorse di facile utilizzo a sostegno dell'applicazione di misure di prevenzione nei luoghi di lavoro, mettendo a disposizione numerose guide scaricabili on line gratuite che aiutano a preservare la sicurezza dei lavoratori e a sviluppare una cultura della prevenzione che rappresenta l'elemento cardine. L'**EU-OSHA è l'agenzia d'informazione dell'Unione europea nel campo della sicurezza e della salute sul lavoro**, prepara, raccoglie, analizza e diffonde informazioni su tematiche riguardanti la salute e la sicurezza sul lavoro (SSL) al fine di migliorare la SSL nei luoghi di lavoro in tutto il territorio dell'Unione Europea, ha sede a Bilbao e ha un ufficio di collegamento a Bruxelles. La valutazione dei rischi è il primo passo essenziale per la prevenzione degli infortuni sul lavoro e delle malattie professionali. L'**OiRA (Online interactive Risk Assessment, valutazione interattiva online dei rischi)** facilita questo processo. Fornisce le risorse e le conoscenze necessarie per consentire alle micro e piccole imprese di valutare autonomamente i propri rischi. Disponibili gratuitamente sul web, gli strumenti OiRA sono facilmente accessibili e semplici da usare. Il software OiRA dell'EU-OSHA aiuta le parti sociali dei vari settori (le organizzazioni dei datori di lavoro e dei lavoratori) e le autorità nazionali (ministeri, ispettorati del lavoro, istituti per la salute e la sicurezza sul lavoro, ecc.) a produrre strumenti settoriali di valutazione dei rischi destinati alle imprese di piccole dimensioni. Oltre alle campagne di sensibilizzazione ci sono una serie di video Napo scaricabili gratuitamente dal sito EU-OSHA che permettono alle persone di qualsiasi estrazione sociale, cultura ed età di comprendere un'ampia gamma di tematiche in materia di sicurezza e salute. Il Consorzio Napo comprende attualmente otto soci: AUVA (Austria), CIOP (Polonia), DGUV (Germania), EU-OSHA (Bilbao, Spagna), INAIL (Italia), INRS (Francia), SUVA (Svizzera) e TNO (Paesi Bassi). C'è poi Eurofound l'Agenzia dell'Unione Europea per il miglioramento delle condizioni di vita e di lavoro che realizza con periodicità tre indagini paneuropee, report annuali e ha tre osservatori contribuiscono al lavoro nei settori strategici. Inoltre il **Documento di Programmazione 2021-2024 di Eurofound** prevede sei aree strategiche che trovano attuazione attraverso diverse attività inerenti lo studio delle condizioni di lavoro e lavoro sostenibile. Ci sono diversi progetti cofinanziati da EaSI - programma dell'Unione europea per l'occupazione e l'innovazione sociale che ha sviluppato un modello strutturale per la costruzione e la realizzazione di un sistema di informazione relativo alla sicurezza e alla salute sul lavoro dell'Unione Europea con indicatori condivisi. Tra i progetti ad esempio nel settore ferroviario era stato cofinanziato dal 1 gennaio 2021 al 30 aprile 2013 un progetto europeo (budget 3 941 877,20 euro) denominato **ALARP** per sviluppare un innovativo sistema automatico di sicurezza per i cantieri ferroviari (**ATWS - Automatic Track Warning System**) onde aumentare la sicurezza dei lavoratori che operino lungo i binari. Il sistema ALARP è formato da vari componenti: un dispositivo di allarme di presenza di un treno lungo i binari e una rete di terminali mobili wireless indossabili e a basso costo (braccialetto, orologio). Ma ci sono anche altri progetti europei come **SHIFT2HEALTH** che mira a sviluppare strategie nutrizionali e comportamentali per le persone ad alto rischio di obesità causata da disturbi circadiani nel mondo del lavoro con l'identificazione di biomarcatori pre-obesità e una analisi delle esigenze dei turnisti. L'inattività fisica, una delle principali cause di morte nel mondo, è molto elevata tra gli impiegati, che si stima trascorrono due terzi della giornata seduti. Inoltre la pandemia di covid-19 ha aumentato l'automazione e la digitalizzazione del lavoro e ha incrementato esponenzialmente il lavoro a distanza, un sistema che probabilmente rimarrà radicato nella società e che porta ad un aumento della sedentarietà. Diversi studi e progetti europei evidenziano gli effetti negativi del lavoro a distanza sull'attività fisica e offrono strategie per contrastarlo. Uno di questi progetti è **Click2Move**, un'iniziativa europea guidata dall'Università di Vic - Università Centrale della Catalogna (UVic-UCC), che mira a promuovere posti di lavoro che offrano lavoro a distanza attivo e sano formando gestori delle risorse umane, professionisti della salute sul lavoro con soluzioni innovative da attuarsi per la salute dei lavoratori.

**Domanda: ci sono fondi europei per le associazioni di volontariato? Marco Saveri**

**Risposta:** sì. Si può presentare domanda per progetti di volontariato e di solidarietà **sino al 4 ottobre**



2023, ma ci saranno altre prossime scadenze anche durante il 2024. Il ruolo dei volontari è fondamentale, lo dice anche la Commissione europea. Il bando aperto è del **programma comunitario per il Corpo europeo di solidarietà (2021-2027)** elargisce fondi a favore di **progetti di volontariato** che offrano ai giovani (18-30 anni) l'opportunità di partecipare ad attività di solidarietà. Le attività di volontariato possono svolgersi nello Stato di residenza del partecipante (attività nazionali) o in uno Stato diverso da quello di residenza (attività transfrontaliere). Il **volontariato può essere individuale**, per una durata compresa tra 2 e 12 mesi o tra 2 settimane e 2 mesi, se coinvolge giovani con minori opportunità, oppure **di gruppo**, con il coinvolgimento di 10-40 giovani provenienti da almeno due Stati diversi, per un periodo compreso tra 2 settimane e 2 mesi. Senza le associazioni di volontariato il Sistema Sanitario Nazionale sarebbe già definitivamente defunto. "Il ruolo dei volontari soprattutto in questo periodo è sempre più importante nel settore Sanità," **dice Beatrice Cordero di Montezemolo, presidente della associazione CBDIN ONLUS – Associazione Carlo Besta Dipartimento Infantile Neurologico**", dal 1930 aiutiamo ad acquistare strumentazioni utili per diagnosi e cura, sempre di più ci viene chiesto di dare fondi all'IRCCS anche per spese quali l'acquisto di letti speciali per i piccoli degenti e di lavorare in rete anche con altre associazioni per unire le forze. Quest'anno raccoglieremo fondi per acquistare e donare uno strumento importante che aumenterà la possibilità di diagnosi precoce dei tumori cerebrali pediatrici, fondamentale soprattutto in caso di tumori inoperabili e/o di mutazioni rare". I tumori pediatrici ogni anno solo in Europa colpiscono più di 15.500 bambini e le loro famiglie, mettendo fine prematuramente a più di 2.000 vite. Leucemie, tumori cerebrali e altri tumori solidi rappresentano la principale causa di morte per malattia nei bambini al di sopra di un anno, ma al contempo sono ancora considerati malattie rare. "In tutti gli IRCCS e ospedali il ruolo dei volontari è fondamentale," **sottolinea Beatrice Cordero di Montezemolo, presidente della associazione CBDIN ONLUS**,"Servono più volontari e soprattutto occorre coinvolgere i giovani. Da dopo il covid molte associazioni di volontariato, come anche la nostra, hanno fornito maggiore assistenza a pazienti e familiari con servizi gratuiti di mediazione culturale e di supporto psicologico per far fronte alle fragilità in aumento". La **Commissione europea** con il **Corpo europeo di solidarietà volontariato** offre ai giovani l'opportunità di fare **volontariato anche retribuito in Italia e all'estero, di lavorare, seguire formazioni e gestire anche propri progetti di solidarietà** a vantaggio della collettività in tutta l'Unione europea e forse proprio di questi giovani se ne parla troppo poco. "I volontari prestano informazione, orientamento, aiuto, ascolto, conforto ai pazienti e ai loro familiari che spesso sono portatori di bisogni che vanno ben oltre l'erogazione di una prestazione sanitaria," **dice Beatrice Montezemolo**,"Non può esistere cura degna di tale nome senza l'ascolto di questi bisogni. Vengono sempre più richiesti i servizi di mediazione anche telematica, la copertura di spesa di buoni pasto per i piccoli degenti, un servizio di assistenza sociale a supporto di quanto già presente nel SSN, fondi per la ricerca, e noi ci occupiamo anche della manutenzione di un giardino 'Suor Speranza' all'interno della Fondazione IRCCS Istituto Carlo Besta per i piccoli pazienti e molti ospedali necessitano di spazi verdi per migliorare la qualità della degenza". Inoltre **CBDIN ONLUS**, in collaborazione con **Fondazione Mariani**, mette gratuitamente a disposizione presso il residence Pian della Nave a Milano sistemazioni per le famiglie dei piccoli pazienti, vista la sempre maggiore carenza di alloggi a basso costo soprattutto in città come Milano. Ogni anno con una iniziativa all'Europark dell'Idroscalo invitiamo tutti i cittadini a "mettersi in gioco", sostenere l'associazione e fruire di un pomeriggio di svago tutti assieme con una gustosa merenda gratuita. 'Mettersi in gioco' fa Bene. Per aiutare bambini con malattie neurodegenerative, il 13 settembre tutti possiamo recarci al Luna Park a Milano idroscalo per usufruire di tutti i giochi e fare, in entrata, una donazione anche minima per l'associazione CBDIN dell'Istituto Neurologico Carlo Besta dalle 14.30 alle 19.00 a in via rivoltana 64 a Segrate (Mi). In particolare i fondi serviranno per acquistare un nuovo apparecchio, strumento importante che aumenterà la possibilità di diagnosi precoce dei tumori cerebrali pediatrici, fondamentale soprattutto in caso di tumori inoperabili e/o di mutazioni rare. Il **Corpo europeo di solidarietà** cofinanzia progetti di **gruppi di volontariato in settori ad alta priorità** ovvero progetti su larga scala e ad alto impatto inerenti attività di volontariato svolte da gruppi di giovani (almeno 5 partecipanti, di età 18-30 anni) di almeno due Stati diversi, che attuino interventi di breve durata (da 2 settimane a 2 mesi) in risposta a sfide comuni europee in settori prioritari definiti annualmente a livello UE. Per il 2023 i progetti devono concentrarsi sulle due priorità che sono soccorso alle persone in fuga da conflitti armati e altre vittime di calamità naturali o provocate dall'uomo; prevenzione, promozione e sostegno nel settore della salute. Inoltre possono essere cofinanziati progetti di solidarietà realizzati da gruppi di almeno 5 giovani (18-30 anni) di uno stesso Stato registrati al **Corpo europeo di solidarietà**, al fine di affrontare le principali sfide della loro comunità locale. I progetti possono durare da 2 a 12 mesi. Possono essere finanziate pure **attività di volontariato** nell'ambito del Corpo volontario europeo di aiuto umanitario con progetti che si svolgano **in Paesi terzi** in cui siano in corso operazioni di aiuto umanitario e che offrano l'opportunità ai giovani di età tra i 18-35 anni di svolgere attività di volontariato a breve o lungo termine. Le organizzazioni che intendono partecipare a progetti di volontariato, anche nel settore dell'aiuto umanitario, devono

previamente ottenere il **Marchio di qualità (Quality Label)**. Il Marchio certifica che un'organizzazione è in grado di svolgere attività di solidarietà di alta qualità nel rispetto dei principi, degli obiettivi e dei requisiti del **Corpo europeo di solidarietà**. E' possibile presentare domande per ottenere il marchio di qualità per le attività di volontariato legate alla solidarietà e il marchio di qualità per il volontariato nel settore degli aiuti umanitari. I giovani che intendono partecipare al Corpo europeo di solidarietà devono registrarsi nel **Portale del Corpo europeo di solidarietà**. Ci si può registrare a partire dai 17 anni, ma per prendere parte a un progetto occorre avere almeno 18 anni. Più precisamente, i giovani di età compresa tra 18-30 anni registrati nel Portale possono partecipare a progetti di volontariato o presentare candidature per progetti di solidarietà. Ai progetti di volontariato nell'ambito dell'aiuto umanitario possono partecipare giovani registrati che abbiano fino a 35 anni. Il bando è aperto a organizzazioni stabilite o giovani residenti nei Paesi UE, compresi i PTOM e nei Paesi terzi associati al programma, quali Paesi EFTA/SEE (solo Islanda, Liechtenstein), Paesi candidati all'adesione all'UE (solo Turchia, Macedonia del Nord). La partecipazione ad alcune azioni è inoltre aperta anche a organizzazioni e giovani di Paesi terzi non associati al programma. Le candidature per i progetti di volontariato e i progetti di solidarietà devono essere presentati all'Agenzia Nazionale del Paese del proponente (per l'Italia **l'Agenzia nazionale per i Giovani**). Le candidature per progetti relativi a gruppi di volontariato in settori ad alta priorità e per attività di volontariato nell'ambito dell'aiuto umanitario devono invece essere presentate all'**Agenzia esecutiva EACEA**. Le domande per ottenere il **Marchio di qualità per le attività di volontariato solidale** vanno presentate all'Agenzia Nazionale del Paese di provenienza dell'organizzazione richiedente, mentre quelle per il **Marchio di qualità per il volontariato nel settore degli aiuti umanitari** vanno presentate all'Agenzia esecutiva EACEA. Marchio di qualità: le domande per i marchi possono essere presentate in qualsiasi momento.

[Iscriviti alla newsletter](#) ✉

TAGS:

[bandi](#) [commissione](#) [europa](#) [fondo](#) [lavoro](#) [progetti](#) [sicurezza](#) [volontari](#)


Leggi anche:



**POLITICA**

**Pd, Gentiloni al posto di Schlein. Ecco perché attacca Meloni. Il...**

 FTSE MIB -0,06%
  SPREAD 174,79
  DOW JONES 0,25%
  DAX -0,50%


 Menù

Accedi

SPECIALE  
BACKTOWORK

 HOME
  NOTIZIE
  MERCATI
  PATRIMONI
  CNBC LIVE
  NEWSLETTER
  EDICOLA
  SFOGLIA IL GIORNALE

Dall'Italia Dal mondo Finanza Economia Tecnologia Lifestyle Politica Classifiche Orsi & Tori MF Newswires


 / News / Rapporti & speciali / Vuoi aiutare la ricerca? Vieni al lunapark a Milano con CBDIN

 RAPPORTI & SPECIALI

Leggi dopo 

## Vuoi aiutare la ricerca? Vieni al lunapark a Milano con CBDIN

di Cristina Saja

 tempo di lettura 1 min

L'Associazione Carlo Besta Dipartimento Infantile Neurologico invita tutti i cittadini: un pomeriggio di giochi per i bambini della Fondazione Besta il 13 settembre 2023 dalle 14.30 alle 19.00 presso EUROPARK - via Rivoltana 64 – Segrate (Milano)



mercoledì 13 settembre 2023  
 dalle 14.30 alle 19.00

### UN AIUTO AI BAMBINI DEL NEUROLOGICO C. BESTA

Con immensa gioia torniamo al Lunapark dell'Idroscalo!

Vi aspettiamo tutti, piccoli e grandi, a trascorrere un avventuroso pomeriggio, accompagnato da una ricca merenda.

Per i biglietti vi registri direttamente alla cassa del Lunapark. Offerta minima di ingresso € 25.

C.B.D.I.N. ONLUS

il gigante, bindi, PEPSICO, PATRIZIO Comune a Milano

www.cbدينonlus.it  
 IBAN: IT7703458010010000027100

“Da trent’anni organizziamo un pomeriggio all’Europark, il cui ricavato verrà devoluto alla Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta; in particolare i **fondi** dell’edizione 2023 serviranno per poter donare il **macchinario** 'QuantStudio Absolute Q Digital PCR' utile per la **ricerca** e la **diagnosi** precoce dei **tumori cerebrali**, in particolare pediatrici – dice Beatrice Cordero di Montezemolo, presidente di CBDIN ONLUS – Associazione Carlo Besta Dipartimento Infantile Neurologico (<http://cbدينonlus.it>) – Il nostro obiettivo è, infatti, dal 1930 (data di inizio della nostra

attività), quello di integrare i servizi offerti dal **sistema sanitario nazionale** cercando di individuare le aree di intervento in base alle necessità che sorgono sia in ambito sociale che **sanitario**. L’associazione offre supporti e servizi gratuiti per le **famiglie**: mediazione telematica, buoni pasto, servizio di **supporto psicologico**, assistenza sociale e sostegno alla **ricerca**, oltre ad occuparsi della manutenzione dello splendido giardino ‘Suor Speranza’ all’interno della Fondazione.

Inoltre CBDIN ONLUS, in collaborazione con **Fondazione Mariani**, mette gratuitamente a disposizione presso il residence Pian della Nave a Milano sistemazioni per le **famiglie** dei piccoli **pazienti**. Ogni anno l’iniziativa all’Europark dell’Idroscalo invita tutti i cittadini a **donare** un importo (minimo 25 euro) per sostenere l’associazione e fruire di un

### Le più lette degli ultimi sette giorni

Difesa, colpo di scena: la Germania molla la Francia e si allea con l'Italia per il nuovo carro armato. Più opportunità per Leonardo, ecco perché - MilanoFinanza News

Bond, perché è ora di cogliere una straordinaria opportunità di guadagnare a doppia cifra - MilanoFinanza News

Più soldi in conto corrente e conto deposito: Bbva alza la remunerazione in Italia fino al 5% - MilanoFinanza News

Conto corrente, chi ti paga fino al 4% senza vincolare i soldi. LA CLASSIFICA ESCLUSIVA - MilanoFinanza News

Fineco, ad agosto la liquidità va via dai depositi e finisce nell’amministrato. Ma il titolo soffre in borsa: ecco perché - MilanoFinanza News

pomeriggio di **svago** tutti assieme e di una gustosa **merenda gratuita**. “E’ un modo per socializzare, per ritrovarsi, per ricordare come, con un piccolo gesto, si possa aiutare la **ricerca**, essere tutti uniti per il bene dei piccoli **pazienti** del Dipartimento Infantile Neurologico della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta – dice la presidente Beatrice Cordero di Montezemolo – siamo da sempre accanto ai **bambini** dell’Istituto Besta e ai loro familiari con un impegno che si articola a 360 gradi, giorno dopo giorno, e con questa iniziativa ricordiamo a tutti che ‘mettersi in gioco’ con noi fa Bene”. L’iniziativa ha il patrocinio del Comune di Milano, la collaborazione di Kikolle e il sostegno di preziosi **sponsor** (Il Gigante, Pepsi e Bindi) che apprezzano l’impegno dei volontari CBDIN e la serietà dell’**associazione**.

Orario di pubblicazione: 12/09/2023 13:19

Ultimo aggiornamento: 12/09/2023 13:26

Condividi

## Altre news della sezione Rapporti & speciali

**Tumore del seno: ok alla rimborsabilità di trastuzumab deruxtecan**

di Cristina Saja

**150 mila italiani con la mutazione BRCA: “importanti i test genetici”**

di Cristina Saja

**Tumore del polmone SCLC, anche la Svizzera dice sì alla Lurbinectedina**

di Pierluigi Montebelli

**Finanza, futuro e sostenibilità: investimenti consapevoli per un futuro più green**

**Da BMS novità sulla cardiomiopatia ipertrofica ostruttiva sintomatica**

di Alice Caccamo

**‘Contaminazioni’, mostra di fotografia all’iKonica Art Gallery di Milano**

di Fabrizia Maselli

• • • • •

## LifeStyle

### La biopsia dell'osso si fa in realtà aumentata

La nuova metodologia aumenta la precisione dell'esame riproducendo in maniera virtuale la...

### Echezeaux, male anche le magnum

Perdita di valore media del 12% per i 14 millesimi passati in asta, la metà rispetto...

### Cremona svela tesori antichi nell'asta di Millon

Popolani all'aperto, grandioso dipinto di un altro artista anonimo lombardo o veneto, del primo...

### Echezeaux, le annate junior limitano i danni

Perdita di valore media limitata al 16% per i 19 millesimi dal 2001 al 2019 in...

### Nuove armi contro il colesterolo più subdolo

Uno studio ha dimostrato l'efficacia di Muvalaplin, il primo farmaco orale in grado di...

### Libri antichi, che pagine preziose

All'asta a New York da Sotheby's una collezione di oltre 1.300 volumi tra cui spicca il...

## **ASSISTENZA**

Sostegno a Fondazione TOG



- LOMBARDIA LAZIO ABRUZZO EMILIA-ROMAGNA PUGLIA TRENTO ALTO ADIGE BASILICATA
- FRIULI VENEZIA GIULIA MARCHE SARDEGNA UMBRIA CALABRIA MOLISE SICILIA VALLE D'AOSTA
- CAMPANIA LIGURIA PIEMONTE TOSCANA VENETO

SABATO, 21 OTTOBRE, 2023

Home La Milano È! Per La Pubblicità TV | La Milano App La Milano Di Più ▾



- HOME ▾ CRONACA ▾ EVENTI ▾ CULTURA ▾ POLITICA ▾ LIFESTYLE ▾ ARTE ▾ FASHION ▾ SPORT ▾ ESTERI ▾ DI PIÙ ▾

Home > LIFESTYLE > Inaugurato il nuovo Centro TOG Carlo De Benedetti: 3.000 mq per bambini e ragazzi con patologie neurologiche



LIFESTYLE LifeStyle Lombardia LOMBARDIA

# Inaugurato il nuovo Centro TOG Carlo De Benedetti: 3.000 mq per bambini e ragazzi con patologie neurologiche

Un polo di eccellenza per la riabilitazione con tanti servizi innovativi.

Di Miriam Raina — il 21 Ott, 2023



## Inaugurato il nuovo Centro TOG Carlo De Benedetti: 3.000 mq per bambini e ragazzi con patologie neurologiche.

Milano. Un grande polo integrato e all'avanguardia tecnologica per offrire le migliori cure specialistiche a bambini e ragazzi con gravi patologie neurologiche, ma anche un luogo bello e aperto alla città, che comprende persino un **Bistrot**, dove favorire concretamente l'inclusione sociale e lavorativa di questi ragazzi e diffondere la cultura della disabilità. Oggi a Milano, in via Livigno 1, viene ufficialmente inaugurato il nuovo **Centro TOG Carlo De Benedetti**.

La struttura sorge nell'area che ospitava le ex docce pubbliche, concessa

VACANZE



TV LA MILANO | LIVE



VISIBILITÀ ONLINE



SEGUI LA MILANO

f | Facebook La Milano

| Instagram | SEGUICI

Followers | SEGUICI

t | Twitter La Milano

| Youtube | SEGUICI

SEGUICI | SEGUICI

t | RSS ISCRIVITI | ISCRIVITI

| LinkedIn | SEGUICI

NEWS

**CRONACA**  
Poggio Rusco: furto al bar Stella e tentato colpo al Bambù, denunciato 33enne  
21 Ott, 2023

**CRONACA**  
Gli chiedono 3mila euro come caparra per l'auto, ma poi spariscono. Denunciate per truffa due persone  
21 Ott, 2023

**EVENTI**  
Firenze: il Fuorimostro dell'esposizione di Anish Kapoor. La presentazione curata da Ludovica Segrebondi alla...  
21 Ott, 2023

**BOLOGNA**  
Stalking e minacce di morte alla ex: un arresto a Santa Maria Capua Vetere  
21 Ott, 2023

**BRESCIA**  
Quad, Fabio Ricca domina e vince il Campionato Supermoto Superquad Cittadino 2023  
21 Ott, 2023

**Attualità**  
Verona: a Montorio il pranzo della legalità e della giustizia sociale.  
21 Ott, 2023

Ritaglio stampa ad uso esclusivo del destinatario, non riproducibile.

049090



gratuitamente per trent'anni dal Comune di Milano a Fondazione **TOG – Together To Go Onlus**, organizzazione non profit impegnata dal 2011 ad offrire cure gratuite a bambini e ragazzi con gravi **patologie neurologiche**.

TOG ha riqualificato completamente l'area, **demolendo l'edificio preesistente**. Al suo posto è sorto il nuovo Centro che si sviluppa su tre piani, con una superficie complessiva di **3.000 mq e 600 mq di parcheggio interrato**, energeticamente sostenibile grazie a un parco fotovoltaico.

L'innovativo progetto è stato realizzato interamente con **fondi privati**, con un investimento complessivo di circa **13 milioni di euro**. Un sogno diventato realtà grazie all'azione filantropica del presidente di **TOG, Carlo De Benedetti**, unita al generoso supporto di tantissimi donatori – fondazioni, aziende, privati cittadini, università e musei – che hanno contribuito al progetto sia attraverso l'erogazione diretta di risorse economiche sia **fornendo gratuitamente beni, servizi e tecnologie**.

A tagliare il nastro del nuovo polo per la disabilità infantile il presidente della Fondazione TOG **Carlo De Benedetti** e il segretario generale **Antonia Madella**; con loro il Ministro per le Disabilità **Alessandra Locatelli**, il sindaco di Milano **Giuseppe Sala** e l'Assessore regionale alla Famiglia, Solidarietà sociale, Disabilità e Pari opportunità **Elena Lucchini**. Presente anche la squadra di architetti e ingegneri che ha ideato il nuovo immobile, guidata dall'Arch. **Ciro Noja** (progetto architettonico) e dall'Ing. **Maurizio Milan** (direzione lavori e progetto esecutivo).

Il nuovo Centro TOG può offrire cure e sostegno a **200 bambini ogni anno**. Qui le famiglie possono contare su una presa in carico globale, che comprende non solo la cura e la riabilitazione ma anche l'accompagnamento educativo nel percorso scolastico e, per i più grandi, la **preparazione alla vita professionale e indipendente**.



 **Pinterest** SEGUICI

 **Tumblr**

SEGUICI

PREVISIONI METEO



**NOTIZIE PLUS**

**PRODOTTI EDITORIALI**

**UN FLUSSO DI NOTIZIE  
ININTERROTTO IN ESCLUSIVA  
PER EDITORI, SITI WEB E PROFESSIONISTI**

PODCAST NEWS

**Omicidio Primavalle, ecco  
i risultati dell'autopsia sul  
corpo di Michelle**

Colpita brutalmente con  
un'arma da taglio al collo,

all'addome e alla schiena.  
Omicidio Primavalle, ecco i  
risultati dell'autopsia sul  
corpo di Michelle [...]

2023-06-30 · LaMilano.it

'Ndrangheta, blitz nel  
Cosentino: 68 misure  
cautelari e sequestro da 5  
milioni di euro

2023-06-30 · LaMilano.it

Milano, cancellato il murale  
dedicato a Berlusconi in via  
Volturno. Ieri era stato  
vandalizzato

NEWSLETTER LA MILANO

Le nostre News fatte apposta per te!

Nome o nome completo

Attualità

Rovigo: inaugurata la  
Fiera d'Ottobre che si  
terrà dal 21 al 24  
ottobre.

21 Ott, 2023

BOLOGNA

Malalbergo: scavalca il  
parapetto del ponte e  
minaccia di lanciarsi di  
sotto

21 Ott, 2023



“TOG è nata da un impulso della mia famiglia a coinvolgere tutti in un’iniziativa filantropica – dice il presidente della Fondazione TOG **Carlo De Benedetti** -. *Antonia è stata la nostra ispiratrice, individuando un’attività che si occupasse di aiutare bambini nati con gravi problemi neurologici. In questi 12 anni siamo cresciuti molto ed abbiamo deciso di impegnarci per creare una sede propria ed accogliere un maggior numero di bambini. Il nuovo centro TOG è da un lato la soddisfazione per il successo ottenuto in questi anni e dall’altro uno sguardo verso il futuro, impegnando importanti risorse per poter espandere l’attività e creare una seconda casa per i bambini che si affidano alle nostre cure*”.

“Ricordo come fosse oggi l’Open Day di TOG nel settembre del 2012 nel Centro sanitario di viale Famagosta – dice il segretario generale della Fondazione TOG **Antonia Madella** -. *Molte persone, amici, sostenitori; bambini che avremmo curato e famiglie che avremmo sostenuto negli anni a venire. Oggi comincia una nuova avventura: apriamo il nuovo Centro in via Livigno su un terreno del Comune di Milano. Un luogo più grande, che può curare più bambini, che può offrire più opportunità riabilitative e che possiede tecnologie all’avanguardia al servizio del miglioramento della qualità della vita di chi soffre quotidianamente enormi fatiche. TOG è un luogo bello perché crediamo che la bellezza aiuti a sopportare le durezze della vita di chi curiamo e delle loro famiglie. La sfida è grande, ma siamo consapevoli di poter contare sull’aiuto di molti che ci hanno sostenuto e che siamo certi continueranno a farlo*”.

“Oggi è un giorno importante per i bambini e le famiglie che in questi anni hanno trovato in TOG un punto di riferimento e lo è anche per Milano – dice il Sindaco di Milano **Giuseppe Sala** -. *Con l’inaugurazione della nuova sede della Fondazione Together To Go, la città si dota di un centro di eccellenza nelle cure e nei percorsi di riabilitazione per piccoli pazienti affetti da patologie neurologiche complesse. Da tempo TOG cercava uno spazio adeguato per realizzare a pieno il progetto sociale di qualità che*

Email

ISCRIVITI

PRIMO PIANO



Attualità

Il Presidente USA J. Biden:  
“Hamas e Putin vogliono  
annientare le democrazie.  
Non...



Giorgia Meloni  
presenzierà al vertice  
in Egitto sulla pace sul  
Medio...

21 Ott, 2023



Piantodosi: “Un conto  
è il contrasto  
all’immigrazione...

20 Ott, 2023



Il Ministro Tajani in  
missione in Tunisia:  
“scongiurare la...

20 Ott, 2023



Israele: “L’ordine di  
ingresso a Gaza  
arriverà presto”.  
Netanyahu ai...

19 Ott, 2023



Ripristinati i controlli  
alle frontiere interne  
per sicurezza...

19 Ott, 2023



Riqualficazione  
Caivano, presentato il  
progetto di bonifica  
dell’ex...

19 Ott, 2023



La Premier Giorgia  
Meloni  
“Profondamente  
addolorata....

19 Ott, 2023



Accordo Biden-  
Netanyahu: Israele  
farà entrare a Gaza  
aiuti umanitari...

18 Ott, 2023



Milano: arrestati altri



guida da oltre 10 anni le attività della onlus. E siamo fieri che questo spazio sia stato trovato nell'area pubblica inutilizzata delle ex docce di via Livigno”.



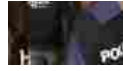
Ecco, nel dettaglio, i servizi aggiuntivi messi a disposizione dei ragazzi e delle famiglie nel **nuovo Centro TOG Carlo De Benedetti**.

**AMBULATORI SPECIALISTICI** – La struttura comprende ambulatori specialistici per affrontare, attraverso percorsi personalizzati, ogni specifico problema legato alla malattia. La salute dei bambini con patologie neurologiche complesse richiede infatti l'intervento di professionisti specializzati in diversi ambiti, tra i quali **alimentazione, ortopedia, fisioterapia, problematiche di deficit sensoriale, fragilità psichiche e comportamentali, disordini neurologici**.

**PISCINA IDROTERAPICA** – Il nuovo Centro comprende una piscina idroterapica (6×9 metri) completamente accessibile, con acqua calda (33°) e il sistema **AngelEye for Therapy**, che grazie a una rete composta da videocamere aeree e subacquee è in grado di analizzare i progressi consentendo un'analisi mirata da parte dei fisioterapisti. **L'idroterapia** è un grande valore aggiunto del Centro: in acqua, infatti, grazie alla parziale assenza di gravità, anche i bambini e i ragazzi affetti da patologie complesse hanno la possibilità di **muoversi, giocare e rilassarsi in un ambiente sicuro**, sotto la supervisione di personale qualificato, abbandonando per un momento carrozzine, deambulatori e tutori.

**PERCORSI DI INNOVAZIONE TECNOLOGICA** – Fondazione TOG da sempre affianca alle tecniche riabilitative tradizionali quelle della tecnologia più avanzata. Nel nuovo Centro questo percorso è ulteriormente sviluppato, con tre spazi dedicati all'utilizzo dei più **innovativi sistemi tecnologici**.

· **Stanza Ulisse:** qui i bambini, grazie alla presenza di sei proiettori (a parete e pavimento), possono vivere un'esperienza immersiva e interattiva basata su **diverse storie co-progettate dai terapisti di TOG**. Una stanza dove far



due egiziani per associazione con finalità di...

18 Ott, 2023

< PRECEDENTE

IL PROSSIMO > 1 di

534

MOOD  
AGENCY

ULTIMI ARTICOLI

LIFESTYLE

Inaugurato il nuovo Centro TOG Carlo De Benedetti: 3.000...

MIRIAM RAIN... 1 minuto fa

CRONACA

Si masturba nel parco giochi per bambini: arrestato un...

MIRIAM RAIN... 18 minuti fa

CRONACA

Versilia: furti e ricettazione, violenza fisica e...

MIRIAM RAIN... 26 minuti fa

CARICARE ALTRI MESSAGGI ▾



emergere e valorizzare risorse e potenzialità inespresse di bambini e ragazzi con disabilità attraverso la ricerca e la sperimentazione di tecnologie innovative.

· **Stanza Nirvana:** la realtà virtuale Nirvana è un sistema completamente immersivo, applicato alla **riabilitazione neuromotoria e neurocognitiva** di pazienti con disturbi neurologici. Sfrutta tecnologie interattive abbinata a un dispositivo di analisi del movimento: a ogni azione del bambino corrispondono **feedback audiovisivi** fortemente stimolanti e riabilitativi. Il sistema è preconfigurato con una serie di esercizi che possono essere personalizzati. Nirvana tiene inoltre traccia di ogni attività, consentendo di monitorare l'andamento del percorso terapeutico.

· **Stanze Eye tracking:** la tecnologia **eyetracker** ha un ruolo molto importante per aiutare i bambini che non possono esprimersi ed entrare in relazione con l'altro e per comprendere più profondamente il potenziale cognitivo inesperto. In queste stanze il puntatore oculare è associato a un tablet controllato dal terapeuta che permette di vedere con precisione cosa il bambino sta guardando e quanto a lungo, per calibrare lo strumento e personalizzarlo a seconda delle necessità. Questi nuovi spazi sono dedicati anche alla **formazione di caregiver** e insegnanti nell'utilizzo di questo strumento per favorire percorsi di inclusione nei contesti quotidiani di vita del bambino.

**TOG FabLab** – Un elemento di assoluta innovazione della struttura è il **FabLab**, ovvero un laboratorio per la creazione, ricerca e fabbricazione di soluzioni personalizzate che favoriscano l'autonomia dei bambini e ragazzi con disabilità: ausili e oggetti di uso quotidiano ma anche giochi. Lo spazio è aperto a studenti, clinici e famiglie per la co-progettazione e la partecipazione a workshop formativi. Il FabLab è collocato al **piano terra del Centro**, con una superficie complessiva di 238 mq, ed è suddiviso in diverse aree attrezzate con macchinari e tecnologie di fabbricazione digitale. Comprende una stanza per la stampa 3D, un laboratorio ortopedico e un'officina attrezzata con grandi macchinari per creare oggetti semplici, come tool di supporto alla scrittura, o complessi, come **biciclette per bambini con paralisi cerebrale infantile**.

**TOG BISTROT** – Il **Bistrot del Centro TOG**, aperto a tutta la cittadinanza, è promosso dall'**Associazione Maestro Martino** presieduta dallo **Chef Carlo Cracco**, da anni impegnata a favorire in Italia e all'estero le future generazioni della ristorazione italiana e i prodotti agroalimentari del territorio lombardo. Un luogo bello, di eccellenza, pensato per **"aprire"** il mondo di TOG all'esterno, offrendo un'occasione di reciproco scambio e arricchimento. Uno degli obiettivi del progetto è avviare ragazzi con fragilità al mondo del lavoro, accompagnandoli in un percorso di tutoraggio e formazione personalizzata.

**SERVIZIO SCUOLA** – Nel nuovo Centro è previsto un **Servizio Scuola**, con l'obiettivo di sostenere i bambini e i ragazzi con difficoltà di apprendimento: un luogo di supporto e formazione per i bambini, i loro genitori e tutte quelle figure che sono coinvolte nel loro percorso di apprendimento e crescita.

**FORMAZIONE** – Il nuovo polo si pone anche come punto di riferimento per



la formazione specializzata nella cura delle patologie neurologiche complesse e per la diffusione della cultura della disabilità. Per questo sono in programma corsi e seminari rivolti a **terapisti della riabilitazione, medici, psicologi, personale educativo, insegnanti, caregiver e genitori.**

**LAVORO** – Il nuovo Centro TOG vuole diventare un riferimento per l'orientamento, la formazione, la valutazione e l'accompagnamento al lavoro di persone con disabilità e delle loro famiglie, anche attraverso attività di sensibilizzazione e formazione delle aziende. Così come per la cura, il modello di inserimento prevede **una presa in carico globale** della persona e una **valorizzazione della potenzialità** di ciascuno attraverso percorsi personalizzati.

Uno dei principi fondanti della filosofia di Fondazione TOG è che la riabilitazione e la cura possono essere più efficaci se messe in atto in un luogo bello. **Urpflanze** è il progetto preparato dall'artista **Giovanni Frangi** per il nuovo Centro: un lungo fregio collocato nel corridoio del primo piano e all'ingresso dell'edificio, in cui una serie di immagini legate alla natura si rincorrono una con l'altra. Urpflanze è anche un omaggio al **Viaggio in Italia di Goethe**, dove il grande scrittore tedesco ci spiega come l'universalità della natura sia qualcosa di esterno e di interno a ciascuno di noi.

Per l'inaugurazione del **nuovo Centro TOG**, inoltre, sono stati esposti gli scatti fotografici di **Simone Mizzotti**, che raccontano l'avanzamento del cantiere dalla posa della prima pietra nel settembre 2021, e l'**opera Lorica** (2021) dello scultore **Fabio Viale**. Quest'ultima in particolare sarà fruibile dal pubblico fino al 9 novembre, data in cui si terrà la **2<sup>a</sup> edizione di GoodStArt**, l'asta di arte contemporanea, design e fotografia realizzata da Fondazione TOG in collaborazione con **Christie's Italia e Triennale Milano**. Tutte le info al link <https://fondazionetog.org/asta-good-start/>.

**Di seguito l'elenco di tutte le realtà che hanno contribuito alla realizzazione del nuovo Centro TOG Carlo De Benedetti.**

**Donatori di contributi a fondo perduto** – I grandi sostenitori: Fondazione Cariplo, Intesa Sanpaolo, Fondazione Bolton Hope, Fondazione Fedez, Fondazione Peppino Vismara, Enel Cuore Onlus. Insieme a famiglia Albertini, Allen & Overy, ANDAF, Niccolò Branca, Studio Legale Gatti Pavesi Bianchi Ludovici, Fondazione Decathlon, **Fondazione Mariani**, Fondazione Jonhson & Jonhson, Fondazione UBI Banca Popolare Commercio e Industria, Fondazione Vodafone Italia, OTB Foundation.

**Donatori di beni e servizi** – Accuracy, BSH, Cimbali Group S.p.A., Grohe, Linea Grafica, Marsh, Milani, Riva, UniFor, Molteni&C; Mapei; Nidi; Verde Profilo; TTM Rossi; Epson; Theatro; IGuzzini; Duravit; Thema; Florim; Pellini; Schüco; AGC; Assa Abloy Entrance Systems.

**Partner tecnici** – Arch. Ciro Noja; Milan Ingegneria; GMS; United Consulting; Umberto DeMichelis; Borio Mangiarotti; Acustica Applicata Misure di rumore; Delta Tecno Studio; Exhibo Spa, Pasalabs.

**Partner di progetto** – Associazione Maestro Martino (Progetto TOG Bistrot); AngelEye (piscina idroterapia); Superforma e Opendot (Progetto TOG

Fablab); Zebra (Stanza Ulisse); BTS (Stanza Nirvana); Museo Nazionale Scienza e Tecnologia Leonardo da Vinci e Politecnico di Milano (attività di ricerca e formazione nuove tecnologie).

### Fondazione TOG – Together To Go Onlus

La Fondazione **TOGETHER TO GO (TOG)** è un'organizzazione non lucrativa di utilità sociale (Onlus), nata alla fine del 2011. Ha sede a Milano, in via Livigno 1, dove ha dato vita a un grande polo integrato (oltre 3.000 mq) e all'avanguardia tecnologica, per offrire le migliori cure specialistiche ai bambini e ragazzi con gravi patologie neurologiche, in particolare **Paralisi Cerebrali Infantile e Sindromi Genetiche con Ritardo mentale**. La riabilitazione neuro cognitiva offerta ai piccoli pazienti ha l'obiettivo di stimolare lo sviluppo della loro personalità e di potenziarne le capacità, malgrado la complessità della patologia. Ogni bambino ha un percorso riabilitativo individualizzato che si struttura in base alle necessità di vita di ciascuno. **TOG rappresenta un aiuto alla sanità pubblica**, perché il suo è un centro privato, nato da una azione filantropica, ma che cura in regime di gratuità.

[fondazionetog.org](http://fondazionetog.org)

[centrotog.org](http://centrotog.org)

Instagram: [@amiciditog](https://www.instagram.com/amiciditog)

Facebook: [www.facebook.com/AmiciDiTog](https://www.facebook.com/AmiciDiTog)

Twitter: <https://twitter.com/AmicidiTOG>

Linkedin: <https://www.linkedin.com/company/fondazione-tog>

Disponibile [qui](#) il video Youtube



Riproduzione riservata © Copyright La Milano



# **FORMAZIONE**

Progetto “FM-DREAM”



## Un nuovo orizzonte per la cura dell'epilessia: la collaborazione tra l'istituto neurologico Carlo Besta e la Repubblica Centrafricana



07

-  
Nov  
-  
2023

La scorsa settimana il Ministro della Salute della Repubblica Centrafricana, Pierre Somme ha fatto visita all'Istituto Neurologico Carlo Besta che insieme alla [fondazione Mariani](#) supporta il centro DREAM nel paese formando i futuri neurologi e trattando l'epilessia.

Grazie al progetto coordinato dal Dr. Massimo Leone, stiamo cambiando l'approccio alla cura di questa patologia in Repubblica Centrafricana. Questo sforzo sta migliorando la vita di numerosi bambini, consentendo loro di ritrovare serenità e una vita normale, tra scuola e giochi con i compagni.

L'incontro è stato molto importante, con la condivisione dei successi ottenuti e delle prospettive future. Questo cammino continua grazie alla collaborazione tra gli enti coinvolti e il Governo Centrafricano, garantendo che altri piccoli pazienti possano ritrovare il sorriso.



## **RICERCA**

LAMB – Laboratorio per l'Analisi del Movimento  
nel Bambino “Pierfranco e Luisa Mariani”  
(Milano)



UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI  
DI MILANO

Innovazione e ricerca

## Patologie motorie del bambino: la Statale e la Fondazione Mariani alleate per il LAMB

*La firma di una convenzione biennale tra i due enti e la posa di una targa presso il dipartimento di Fisiopatologia medico-chirurgica e dei trapianti hanno suggellato la collaborazione di lunga data che ha dato vita al LAMB - Laboratorio per l'Analisi del Movimento nel Bambino.*

*pubblicato il: 03/03/2023*



Sono stati **oltre cento i casi di bambini affetti da patologie neurologiche**, alcune molto rare, studiati dal [LAMB](#) - Laboratorio per l'Analisi del Movimento nel Bambino "Pierfranco e Luisa Mariani", frutto della sinergia tra l'Università Statale di Milano e la [Fondazione Mariani](#), ente milanese da oltre trent'anni impegnato nel campo della Neurologia infantile.



La collaborazione di lunga data tra l'Ateneo e la Fondazione Mariani, consolidata nell'attività del LAMB, per la cui attività di ricerca la Fondazione ha fino ad oggi erogato 855mila euro, è stata oggi formalizzata con la firma di una convenzione biennale tra i due enti seguita dalla posa della targa "LAMB – Fondazione Mariani", presso il dipartimento **Fisiopatologia medico-chirurgica e dei trapianti** dell'Università Statale di Milano, dove il laboratorio ha sede, alla presenza di **Paolo Cavallari**, docente di Fisiologia umana della Statale e direttore del Laboratorio, del presidente di Fondazione Mariani, **Lodovico Barassi**, e del rettore dell'Ateneo **Elio Franzini**.

*“Siamo particolarmente orgogliosi della posa di questa targa – ha detto il **rettore** -, che suggella molti anni di prezioso supporto che la Fondazione Mariani ha dato alla ricerca sulle patologie neurologiche dell'infanzia e apre a una nuova stagione di lavoro scientifico con tecnologie di avanguardia per portare nuove prospettive alla cura dei piccoli pazienti”.*

Nato da una ricerca finanziata da Fondazione Mariani nel 2002-2004, il LAMB si occupa di attività di ricerca e consulenza per bambini con patologie motorie di competenza neurologica. Nel corso degli anni si è occupato di diverse tipologie, alcune molto rare quali la sindrome di Rett, atassie pediatriche degenerative e non, distrofia di Duchenne, malattia di Charcot-Marie-Tooth, paraparesi spastiche e paralisi cerebrali, grazie alla. L'attività di ricerca è finalizzata a definire nuovi aspetti fisiopatologici per **migliorare la valutazione clinica e l'approccio riabilitativo dei bambini con disturbi del movimento**.

*“Il LAMB – spiega il **professor Cavallari** - è un laboratorio dedicato alla motricità del bambino che, grazie al contributo della Fondazione Mariani, è stato attrezzato con tecnologie estremamente avanzate, considerate oggi il gold standard per l'analisi del cammino. Con questa strumentazione è possibile indagare e documentare quali siano i meccanismi neurofisiologici che stanno alla base dell'attività locomotoria, sia nei soggetti sani, sia in soggetti portatori di varie patologie del sistema nervoso. L'attività sui bambini permette inoltre di tracciare l'ontogenesi del cammino e di fornire dati preziosi per l'attività riabilitativa”.*

“Quando pensiamo a un bambino, viene spontaneo pensarlo in movimento, mentre gioca e scopre il mondo - commenta **Lodovico Barassi, presidente di Fondazione Mariani** - L'impegno della nostra Fondazione a prendersi cura dei piccoli pazienti con patologie neurologiche ci ha portato nel 2002 a finanziare la ricerca sui disturbi del cammino. Da quel progetto ha preso avvio il LAMB, che da allora è in prima linea per trovare cure sempre più efficaci per quei bambini che la malattia colpisce proprio nel movimento. Con questa convenzione rafforziamo ulteriormente l'alleanza con Università di Milano. Siamo grati ai suoi fisiologi e ingegneri biomedici, che con passione lavorano per il nostro Laboratorio contribuendo al progresso della ricerca sulle patologie motorie infantili”.

La **tecnologia all'avanguardia** in dotazione al Laboratorio, include telecamere digitali, integrate con pedane stabilometriche e sonde elettromiografiche wireless, un sistema non invasivo che garantisce la massima accuratezza nelle rilevazioni, specie nei bambini piccoli.

Attualmente **i ricercatori del LAMB stanno cercando di caratterizzare in maniera quantitativa il cammino e la postura in bambini e adolescenti affetti da patologie neurologiche di origine centrale o da patologie di origine neuromuscolare**. Questo studio è realizzato insieme all'équipe di medici del **Centro Fondazione Mariani per le Disabilità Complesse**, presso il Dipartimento di Neuroscienze Pediatriche della **Fondazione IRCCS Istituto Neurologico “Carlo Besta” di Milano**, che si occupa dell'analisi clinica e della selezione del campione dei pazienti da studiare. A questa collaborazione si aggiunge la partecipazione al progetto internazionale **“The Virtual Brain”**, coordinato dal professor Egidio D'Angelo dell'Università di Pavia.



Un momento dell'inaugurazione della targa alla presenza di Paolo Cavallari, docente di Fisiologia umana della Statale e direttore del Laboratorio, del presidente di Fondazione Mariani,



Lodovico Barassi, e del rettore della Statale, Elio Franzini

Un momento dell'inaugurazione della targa presso il dipartimento Fisiopatologia medico-chirurgica e dei trapianti



Un momento dell'inaugurazione della targa presso il dipartimento Fisiopatologia medico-chirurgica e dei trapianti con il presidente di Fondazione Mariani, Lodovico Barassi, e del rettore della Statale, Elio Franzini



Un momento dell'inaugurazione della targa presso il dipartimento Fisiopatologia medico-chirurgica e dei trapianti

## *Contatti*

•Paolo Cavallari

*DIPARTIMENTO DI FISIOPATOLOGIA MEDICO-CHIRURGICA E DEI TRAPIANTI*

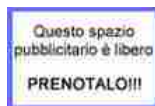
[paolo.cavallari@unimi.it](mailto:paolo.cavallari@unimi.it)

0250315456



## Patologie motorie del bambino, alleanza per la ricerca tra Università Statale di Milano e Fondazione

Milano, 3 marzo 2023 È stata formalizzata oggi la collaborazione di lunga data tra Università degli Studi di Milano e **Fondazione Mariani**, ente milanese da oltre trent'anni dedito alla Neurologia infantile, per il LAMB Laboratorio per l'Analisi del Movimento nel Bambino Pierfranco e Luisa Mariani: una sinergia che mira a promuovere e potenziare la ricerca sulle patologie motorie dell'infanzia di origine neurologica. Nato nel 2005, a seguito di un progetto finanziato da **Fondazione Mariani**, il LAMB è impegnato nello studio e definizione di nuovi aspetti fisiopatologici dei disturbi del movimento con l'obiettivo di migliorare la valutazione clinica e l'approccio riabilitativo nei bambini che soffrono di tali patologie. Il direttore del LAMB Paolo Cavallari, professore di Fisiologia Umana dell'Università di Milano, spiega: Il LAMB è un laboratorio dedicato alla motricità del bambino che, grazie al contributo della **Fondazione Mariani**, è stato attrezzato con tecnologie estremamente avanzate, considerate oggi il gold standard per l'analisi del cammino. Con questa strumentazione è possibile indagare e documentare quali siano i meccanismi neurofisiologici che stanno alla base dell'attività locomotoria, sia nei soggetti sani, sia in soggetti portatori di varie patologie del sistema nervoso. L'attività sui bambini permette inoltre di tracciare l'ontogenesi del cammino e di fornire dati preziosi per l'attività riabilitativa. Con il sostegno di **Fondazione Mariani**, che ha finora erogato per il LAMB 855.000, sono stati studiati oltre 100 casi di bambini affetti da patologie neurologiche di vario tipo, alcune molto rare (1 caso ogni 2.000 abitanti): sindrome di Rett, atassie pediatriche degenerative e non, distrofia di Duchenne, malattia di Charcot-Marie-Tooth, paraparesi spastiche e paralisi cerebrali. Sono stati inoltre monitorati altrettanti bambini sani come soggetti di controllo. I risultati di queste ricerche sono stati presentati in vari congressi e pubblicazioni scientifiche. Alla posa della targa, che ha seguito la firma della convenzione biennale tra i due enti, hanno preso parte il prof. Paolo Cavallari, il Presidente di **Fondazione Mariani** Lodovico Barassi e il Rettore dell'Università di Milano Elio Franzini. Quando pensiamo a un bambino, viene spontaneo pensarlo in movimento, mentre gioca e scopre il mondo commenta il dott. Lodovico Barassi, Presidente di **Fondazione Mariani**. L'impegno della nostra Fondazione a prendersi cura dei piccoli pazienti con patologie neurologiche ci ha portato nel 2002 a finanziare la ricerca sui disturbi del cammino. Da quel progetto ha preso avvio il LAMB, che da allora è in prima linea per trovare cure sempre più efficaci per quei bambini che la malattia colpisce proprio nel movimento. Con questa convenzione rafforziamo ulteriormente l'alleanza con Università di Milano. Siamo grati ai suoi fisiologi e ingegneri biomedici, che con passione lavorano per il nostro Laboratorio contribuendo al progresso della ricerca sulle patologie motorie infantili. Il Rettore prof. Elio Franzini dichiara: Siamo particolarmente orgogliosi della posa di questa targa, che suggella molti anni di prezioso supporto che la **Fondazione Mariani** ha dato alla ricerca sulle patologie neurologiche dell'infanzia e apre a una nuova stagione di lavoro scientifico con tecnologie di avanguardia per portare nuove prospettive alla cura dei piccoli pazienti. La tecnologia all'avanguardia in dotazione al Laboratorio, che ha sede presso la Sezione di Fisiologia Umana del DePT-UNIMI, include telecamere digitali, integrate con pedane stabilometriche e sonde elettromiografiche wireless, un sistema non invasivo che garantisce la massima accuratezza nelle rilevazioni, specie nei bambini piccoli. Attualmente i ricercatori del LAMB stanno cercando di caratterizzare in maniera quantitativa il cammino e la postura in bambini e adolescenti affetti da patologie neurologiche di origine centrale o da patologie di origine neuromuscolare. Questo studio è realizzato insieme all'équipe di medici del Centro **Fondazione Mariani** per le Disabilità Complesse, presso il Dipartimento di Neuroscienze Pediatriche della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano, che si occupa dell'analisi clinica e della selezione del campione dei pazienti da studiare. A questa collaborazione si aggiunge la partecipazione al progetto internazionale The Virtual Brain, coordinato dal prof. Egidio D'Angelo dell'Università di Pavia. Due sinergie vincenti, sia nell'ambito della ricerca sia in campo clinico, per affrontare la sfida contro le patologie motorie dell'infanzia.



ARTICOLI ▾

VIDEO ▾

LE RISPOSTE DELLO SPECIALISTA ▾

SCRIVI ALLO SPECIALISTA

CHI SIAMO

CONTATTI



ARCHIVIO OLD-CLIC

Home > Notizie > Patologie motorie del bambino. "Alleanza Università di Milano – [Fondazione Mariani](#) per...

In Evidenza

Neurologia

Notizie

Pediatria

Tutti gli articoli

# Patologie motorie del bambino. "Alleanza Università di Milano – [Fondazione Mariani](#) per contrastarle"

Da **Redazione clicMedicina** - 4 Marzo 2023

Formalizzata la collaborazione tra Università degli Studi di Milano e [Fondazione Mariani](#) per il Laboratorio per l'Analisi del Movimento nel Bambino LAMB Pierfranco e Luisa Mariani, con l'intento di promuovere e potenziare la ricerca sulle patologie motorie dell'infanzia di origine neurologica. Nato nel 2005 a seguito di un progetto finanziato da [Fondazione Mariani](#), il LAMB è impegnato nello studio e

definizione di nuovi aspetti fisiopatologici dei disturbi del movimento con l'obiettivo di migliorare la valutazione clinica e l'approccio riabilitativo nei bambini che soffrono di tali patologie. "Il LAMB è un laboratorio dedicato alla motricità del bambino che, grazie al contributo della [Fondazione Mariani](#), è stato attrezzato con tecnologie estremamente avanzate, considerate oggi il *gold standard* per l'analisi del cammino", dichiara il direttore del Laboratorio, Paolo Cavallari, professore di Fisiologia Umana presso l'Università di Milano. "Con questa strumentazione è possibile indagare e documentare quali siano i meccanismi neurofisiologici che stanno alla base dell'attività locomotoria, sia nei soggetti sani sia in soggetti portatori di varie patologie del sistema nervoso. L'attività sui bambini permette inoltre di tracciare l'ontogenesi del cammino e di fornire dati preziosi per l'attività riabilitativa."

Con il sostegno della Fondazione – che ha finora erogato per il LAMB 855mila euro – sono stati studiati oltre 100 casi di bambini affetti da patologie neurologiche di vario tipo, alcune molto rare (1 caso ogni 2mila abitanti): sindrome di Rett, atassie pediatriche degenerative e non, distrofia di Duchenne, malattia di Charcot-Marie-Tooth, paraparesi spastiche e paralisi cerebrali. Sono stati inoltre monitorati altrettanti bambini sani come soggetti di controllo. "Quando pensiamo a un bambino, viene spontaneo pensarlo in movimento, mentre gioca e scopre il mondo", dichiara il dott. Lodovico Barassi, presidente di [Fondazione Mariani](#). "L'impegno della nostra

## Ultimi Articoli



Neonatologi: "Molti difetti congeniti possono essere evitati o diminuiti nella loro frequenza e gravità"

**Redazione clicMedicina** - 4 Marzo 2023

I bambini che nascono con un difetto congenito spesso necessitano di cure e attenzioni specifiche che vengono fornite loro – e ai genitori –...



Patologie motorie del bambino. "Alleanza Università di Milano – [Fondazione Mariani](#) per contrastarle"

**Redazione clicMedicina** - 4 Marzo 2023

Formalizzata la collaborazione tra Università degli Studi di Milano e [Fondazione Mariani](#) per il Laboratorio per l'Analisi del Movimento nel Bambino LAMB Pierfranco e...



L'ospedale di Bergamo avvia il monitoraggio digitale del trasporto del paziente e delle apparecchiature...

**Redazione clicMedicina** - 4 Marzo 2023

All'Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo

Fondazione a prendersi cura dei piccoli pazienti con patologie neurologiche ci ha portato nel 2002 a finanziare la ricerca sui disturbi del cammino. Da quel progetto ha preso avvio il LAMB, che da allora è in prima linea per trovare cure sempre più efficaci per quei bambini che la malattia colpisce proprio nel movimento. Con questa convenzione rafforziamo ulteriormente l'alleanza con Università di Milano. Siamo grati ai suoi fisiologi e ingegneri biomedici, che con passione lavorano per il nostro Laboratorio contribuendo al progresso della ricerca sulle patologie motorie infantili."

"Siamo particolarmente orgogliosi della posa di questa targa, che suggella molti anni di prezioso supporto che la [Fondazione Mariani](#) ha dato alla ricerca sulle patologie neurologiche dell'infanzia e apre a una nuova stagione di lavoro scientifico con tecnologie di avanguardia per portare nuove prospettive alla cura dei piccoli pazienti", afferma il rettore dell'Università di Milano, prof. Elio Franzini.

La tecnologia in dotazione al Laboratorio, che ha sede presso la Sezione di Fisiologia Umana del DePT-UNIMI, include telecamere digitali integrate con pedane stabilometriche e sonde elettromiografiche wireless, un sistema non invasivo che garantisce la massima accuratezza nelle rilevazioni, specie nei bambini piccoli. Attualmente, i ricercatori del LAMB stanno tentando di caratterizzare in maniera quantitativa il cammino e la postura in bambini e adolescenti affetti da patologie neurologiche di origine centrale o da patologie di origine neuromuscolare. Lo studio è realizzato insieme all'équipe di medici del Centro [Fondazione Mariani](#) per le Disabilità Complesse, presso il Dipartimento di Neuroscienze Pediatriche della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano, che si occupa dell'analisi clinica e della selezione del campione dei pazienti da studiare. Alla collaborazione si aggiunge la partecipazione al progetto internazionale *The Virtual Brain*, coordinato dal prof. Egidio D'Angelo, dell'Università di Pavia.

**TAGS** assistenza atassia bambini cervello charcot duchenne

egidio d'angelo elio franzini lodovico barassi movimento paolo cavallari paralisi

paraparesi rett riabilitazione sistema nervoso

Articolo precedente

L'ospedale di Bergamo avvia il monitoraggio digitale del trasporto del paziente e delle apparecchiature elettromedicali

Prossimo articolo

Neonatologi: "Molti difetti congeniti possono essere evitati o diminuiti nella loro frequenza e gravità"



**Redazione clicMedicina**

<https://www.clicmedicina.it/contatti/>

Articoli correlati Di più dello stesso autore

è entrato in funzione nelle scorse settimane un innovativo sistema di indoor tracking, che consente il monitoraggio digitale...



Covid, Toti: "Ai limiti dell'assurdo giudicare con senno di poi quanto accaduto durante giorni..."

**Redazione clicMedicina** - 4 Marzo 2023

"Trovo sbagliato, ai limiti dell'assurdo, giudicare col senno di poi quanto accaduto a Bergamo e nel resto d'Italia durante i giorni più drammatici della..."



Lucia Aleotti: "Menarini cresce a livello globale... Anche per gli insegnamenti di papà Alberto"

**Aldo Franco De Rose** - 3 Marzo 2023

"Non abbiate timore di circondarvi di persone capaci: queste non vi oscureranno; queste persone contribuiranno ad illuminarvi". C'è anche questo tra i "grandi insegnamenti"..."

Carica altro ▾



# Patologie motorie del bambino: siglata la convenzione tra Università Statale di Milano e Fondazione Mariani per il LAMB

[tecnomedicina.it/patologie-motorie-del-bambino-siglata-la-convenzione-tra-universita-statale-di-milano-e-fondazione-mariani-per-il-lamb/](https://tecnomedicina.it/patologie-motorie-del-bambino-siglata-la-convenzione-tra-universita-statale-di-milano-e-fondazione-mariani-per-il-lamb/)

Redazione

4 Marzo 2023

È stata formalizzata la collaborazione di lunga data tra **Università degli Studi di Milano** e **Fondazione Mariani**, ente milanese da oltre trent'anni dedito alla Neurologia infantile, per il **LAMB – Laboratorio per l'Analisi del Movimento nel Bambino "Pierfranco e Luisa Mariani"**: una sinergia che mira a promuovere e potenziare la ricerca sulle patologie motorie dell'infanzia di origine neurologica.



Nato nel 2005, a seguito di un progetto finanziato da Fondazione Mariani, il LAMB è impegnato nello studio e definizione di nuovi aspetti fisiopatologici dei disturbi del movimento con l'obiettivo di migliorare la valutazione clinica e l'approccio riabilitativo nei bambini che soffrono di tali patologie.

Il direttore del LAMB **Paolo Cavallari**, professore di Fisiologia Umana dell'Università di Milano, spiega: «Il LAMB è un laboratorio dedicato alla motricità del bambino che, grazie al contributo della Fondazione Mariani, è stato attrezzato con tecnologie estremamente avanzate, considerate oggi il gold standard per l'analisi del cammino. Con questa strumentazione è possibile indagare e documentare quali siano i meccanismi neurofisiologici che stanno alla base dell'attività locomotoria, sia nei soggetti sani, sia in soggetti portatori di varie patologie del sistema nervoso. L'attività sui bambini permette inoltre di tracciare l'ontogenesi del cammino e di fornire dati preziosi per l'attività riabilitativa».

Con il sostegno di Fondazione Mariani, che ha finora erogato per il LAMB 855.000 euro, sono stati studiati oltre 100 casi di bambini affetti da patologie neurologiche di vario tipo, alcune molto rare: sindrome di Rett, atassie pediatriche degenerative e non, distrofia di Duchenne, malattia di Charcot-Marie-Tooth, paraparesi spastiche e paralisi cerebrali. Sono stati inoltre monitorati altrettanti bambini sani come soggetti di controllo. I risultati di queste ricerche sono stati presentati in vari congressi e pubblicazioni scientifiche. Alla posa della targa, che ha seguito la firma della convenzione biennale tra i due enti, hanno preso parte il prof. Paolo Cavallari, il Presidente di Fondazione Mariani **Lodovico Barassi** e il Rettore dell'Università di Milano **Elio Franzini**.

«Quando pensiamo a un bambino, viene spontaneo pensarlo in movimento, mentre gioca e scopre il mondo – commenta il dott. **Lodovico Barassi**, Presidente di Fondazione Mariani – L'impegno della nostra Fondazione a prendersi cura dei piccoli pazienti con patologie neurologiche ci ha portato nel 2002 a finanziare la ricerca sui disturbi del cammino. Da quel progetto ha preso avvio il LAMB, che da allora è in prima linea per trovare cure sempre più efficaci per quei bambini che la malattia colpisce proprio nel

movimento. Con questa convenzione rafforziamo ulteriormente l'alleanza con Università di Milano. Siamo grati ai suoi fisiologi e ingegneri biomedici, che con passione lavorano per il nostro Laboratorio contribuendo al progresso della ricerca sulle patologie motorie infantili».

Il Rettore prof. Elio Franzini dichiara: «Siamo particolarmente orgogliosi della posa di questa targa, che suggella molti anni di prezioso supporto che la Fondazione Mariani ha dato alla ricerca sulle patologie neurologiche dell'infanzia e apre a una nuova stagione di lavoro scientifico con tecnologie di avanguardia per portare nuove prospettive alla cura dei piccoli pazienti».

La tecnologia all'avanguardia in dotazione al Laboratorio, che ha sede presso la Sezione di Fisiologia Umana del DePT-UNIMI, include telecamere digitali, integrate con pedane stabilometriche e sonde elettromiografiche wireless, un sistema non invasivo che garantisce la massima accuratezza nelle rilevazioni, specie nei bambini piccoli. Attualmente i ricercatori del LAMB stanno cercando di caratterizzare in maniera quantitativa il cammino e la postura in bambini e adolescenti affetti da patologie neurologiche di origine centrale o da patologie di origine neuromuscolare. Questo studio è realizzato insieme all'équipe di medici del Centro Fondazione Mariani per le Disabilità Complesse, presso il Dipartimento di Neuroscienze Pediatriche della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta" di Milano, che si occupa dell'analisi clinica e della selezione del campione dei pazienti da studiare. A questa collaborazione si aggiunge la partecipazione al progetto internazionale "**The Virtual Brain**", coordinato dal prof. **Egidio D'Angelo** dell'Università di Pavia. Due sinergie vincenti, sia nell'ambito della ricerca sia in campo clinico, per affrontare la sfida contro le patologie motorie dell'infanzia.

Articoli correlati:

1. [Il progetto di formazione DREAM arriva nei due grandi ospedali pubblici del Malawi](#)
2. [Presentato il primo esoscheletro 'overground' indossabile in età pediatrica](#)
3. [Un passo cruciale verso la terapia della sindrome di Smith-Magenis](#)
4. [San Gerardo di Monza: alla Neurochirurgia un neuro-endoscopio per la chirurgia ventricolare cerebrale](#)
5. [Dagli occhi al cervello: l'elaborazione delle informazioni visive dei simboli direzionali per la comprensione e la riabilitazione dei disturbi visivi nelle malattie cerebrali](#)

**Condividi**

07-03-23

UNICA TV



Servizio sulla firma della convenzione tra Fondazione Mariani e Università di Milano per il LAMB – Laboratorio per l’Analisi del Movimento nel Bambino “Pierfranco e Luisa Mariani”, andato in onda il 7 marzo 2023 nel TG di Monza su Unica TV.

[GUARDA IL SERVIZIO](#)

07-03-23

MILANO PAVIA TV



Servizio sulla firma della convenzione tra Fondazione Mariani e Università di Milano per il LAMB – Laboratorio per l’Analisi del Movimento nel Bambino “Pierfranco e Luisa Mariani”, andato in onda il 7 marzo 2023 su Milano Pavia TV.

[GUARDA IL SERVIZIO](#)



IT EN

Contatti Archivio



Ricerca nel sito

Ricerca nel sito

Iscriviti alla newsletter

Iscriviti alla newsletter

ALIMENTAZIONE AMBIENTE BELLEZZA CARDIOLOGIA CHIRURGIA DERMATOLOGIA DIABETOLOGIA ENDOCRINOLOGIA FARMACEUTICA FARMACOLOGIA FITNESS GASTROENTEROLOGIA GENETICA GERIATRIA GINECOLOGIA HEALTH U.S. INFERMIERISTICA INTER MALATTIE INFETTIVE MALATTIE RARE MALATTIE RESPIRATORIE MILAN NEUROLOGIA NEWS OCULISTICA ODONTOIATRIA ONCOLOGIA ORTOPIEDIA OTORINO PEDIATRIA PODCAST POLITICA SANITARIA PSICOLOGIA REUMATOLOGIA RICERCA ROMA SCLEROSI MULTIPLA SENZA CATEGORIA SESSUALITÀ - COPPIA SPORT - CALCIO SPORT SVIZZERA UROLOGIA VETERINARIA VIDEO WEBLOG WEB/TECNOLOGIA

ULTIMI TWEET • 6-3-2023 • @salutedomani IN LIGURIA AL VIA PROGETTO PER AFFRONTARE CARENZA FARMACI https://t.co/a0UPMAjd4Z

### PATOLOGIE MOTORIE DEL BAMBINO, UNA ALLEANZA PER LA RICERCA

- Neurologia - News - Pediatria

07-03-2023 0 Commenti



È stata formalizzata la collaborazione di lunga data tra Università degli Studi di Milano e Fondazione Mariani, ente milanese da oltre trent'anni dedito alla Neurologia infantile, per il LAMB - Laboratorio per l'Analisi del Movimento nel Bambino "Pierfranco e Luisa Mariani": una sinergia che mira a promuovere e potenziare la ricerca sulle patologie motorie dell'infanzia di origine neurologica.

Nato nel 2005, a seguito di un progetto finanziato da Fondazione Mariani, il LAMB è impegnato nello studio e definizione di nuovi aspetti fisiopatologici dei disturbi del movimento con l'obiettivo di migliorare la valutazione clinica e l'approccio riabilitativo nei bambini che soffrono di tali patologie.

Il direttore del LAMB Paolo Cavallari, professore di Fisiologia Umana dell'Università di Milano, spiega: «Il LAMB è un laboratorio dedicato alla motricità del bambino che, grazie al contributo della Fondazione Mariani, è stato attrezzato con tecnologie estremamente avanzate, considerate oggi il gold standard per l'analisi del cammino. Con questa strumentazione è possibile indagare e documentare quali siano i meccanismi neurofisiologici che stanno alla base dell'attività locomotoria, sia nei soggetti sani, sia in soggetti portatori di varie patologie del sistema nervoso. L'attività sui bambini permette inoltre di tracciare l'ontogenesi del cammino e di fornire dati preziosi per l'attività riabilitativa».

Con il sostegno di Fondazione Mariani, che ha finora erogato per il LAMB € 855.000, sono stati studiati oltre 100 casi di bambini affetti da patologie neurologiche di vario tipo, alcune molto rare (1 caso ogni 2.000 abitanti): sindrome di Rett, atassie pediatriche degenerative e non, distrofia di Duchenne, malattia di Charcot-Marie-Tooth, paraparesi spastiche e paralisi cerebrali. Sono stati inoltre monitorati altrettanti bambini sani come soggetti di controllo. I risultati di queste ricerche sono stati presentati in vari congressi e pubblicazioni scientifiche.

Alla posa della targa, che ha seguito la firma della convenzione biennale tra i due enti, hanno preso parte il prof. Paolo Cavallari, il Presidente di Fondazione Mariani Lodovico Barassi e il Rettore dell'Università di Milano Elio Franzini.

Notizie Svizzera News in Inglese



Polo d' eccellenza nelle scienze della vita a Bellinzona



Trapianto di organi: il Consiglio federale intende rafforzarne la sicurezza



Indagine internazionale sui medici di base, oltre la meta' soddisfatta della propria attivita' in Svizzera ma aumenta lo stress



EUTANASIA. PAOLA, 89 ANNI, DA BOLOGNA IN SVIZZERA PER MORIRE



Coronavirus Ticino, nuove raccomandazioni per il settore sanitario e sociosanitario

TUTTE LE NEWS AGGIORNATE SUL CORONAVIRUS COVID-19



Salutedomani.com 7192 follower Salute Domani Il portale del benessere Segui la Pagina Condividi

ISCRIVITI AL CANALE GRATUITO t.me/salutedomani



Trovi Salute domani anche su:



Podcast

Ritaglio stampa ad uso esclusivo del destinatario, non riproducibile.

049090

«Quando pensiamo a un bambino, viene spontaneo pensarlo in movimento, mentre gioca e scopre il mondo - commenta il dott. **Lodovico Barassi, Presidente di Fondazione Mariani** - L'impegno della nostra Fondazione a prendersi cura dei piccoli pazienti con patologie neurologiche ci ha portato nel 2002 a finanziare la ricerca sui disturbi del cammino. Da quel progetto ha preso avvio il LAMB, che da allora è in prima linea per trovare cure sempre più efficaci per quei bambini che la malattia colpisce proprio nel movimento. Con questa convenzione rafforziamo ulteriormente l'alleanza con Università di Milano. Siamo grati ai suoi fisiologi e ingegneri biomedici, che con passione lavorano per il nostro Laboratorio contribuendo al progresso della ricerca sulle patologie motorie infantili».

**Il Rettore prof. Elio Franzini** dichiara: «Siamo particolarmente orgogliosi della posa di questa targa, che suggella molti anni di prezioso supporto che la **Fondazione Mariani** ha dato alla ricerca sulle patologie neurologiche dell'infanzia e apre a una nuova stagione di lavoro scientifico con tecnologie di avanguardia per portare nuove prospettive alla cura dei piccoli pazienti».

La tecnologia all'avanguardia in dotazione al Laboratorio, che ha sede presso la Sezione di Fisiologia Umana del DePT-UNIMI, include telecamere digitali, integrate con pedane stabilometriche e sonde elettromiografiche wireless, un sistema non invasivo che garantisce la massima accuratezza nelle rilevazioni, specie nei bambini piccoli.

Attualmente i ricercatori del LAMB stanno cercando di **caratterizzare in maniera quantitativa il cammino e la postura in bambini e adolescenti affetti da patologie neurologiche di origine centrale o da patologie di origine neuromuscolare**. Questo studio è realizzato insieme all'équipe di medici del Centro **Fondazione Mariani** per le Disabilità Complesse, presso il Dipartimento di Neuroscienze Pediatriche della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta" di Milano, che si occupa dell'analisi clinica e della selezione del campione dei pazienti da studiare. A questa collaborazione si aggiunge la partecipazione al **progetto internazionale "The Virtual Brain"**, coordinato dal prof. Egidio D'Angelo dell'Università di Pavia. Due sinergie vincenti, sia nell'ambito della ricerca sia in campo clinico, per affrontare la sfida contro le patologie motorie dell'infanzia.



Commenta questo articolo:

Inserisci qui il testo...

Nome

Il tuo indirizzo email\*

Il tuo sito web

Enter

\*  
Il tuo indirizzo email non sarà visibile agli altri utenti.  
Il commento sarà pubblicato solo previa approvazione del webmaster.

## Galleria news



IN SOVRAPPESO UN ITA ...

05-03-2023

In Alimentazione



ALLARME SICCIITA', FI ...

20-02-2023

In Ambiente



ADDOMINOPLASTICA RIS ...

24-02-2023

In Bellezza



Long Covid raddoppia ...

05-03-2023

In Cardiologia



LA MUSICOTERAPIA RI ...

27-02-2023

In Chirurgia

## Galleria video



VIDEO PILLOLA 'SPR ...

16-10-2015

In Alimentazione



VIDEO EFFICACIA E SI ...

25-06-2016

In Cardiologia



TERAPIA MELANOMA, BE ...

16-11-2016

In Dermatologia



VIDEO DIABETE E BAMB ...

18-11-2016

In Diabetologia



VIDEO ATTIVITA' FO ...

17-11-2017

In Farmaceutica

Per ricevere aggiornamenti

Seguici su

Trovi Salute Domani anche su

Iscriviti alla newsletter

Iscriviti alla newsletter



# Salute H24

NOTIZIE IN ANTEPRIMA E SEMPRE GRATIS

« AL GEMELLI DI ROMA ARRIVA LA LC-OCT, NUOVA BIOPSIA VIRTUALE PER TUMORI PELLE |  
Principale

07/03/2023

## PATOLOGIE MOTORIE DEL BAMBINO, UNA ALLEANZA PER LA RICERCA



È stata formalizzata la collaborazione di lunga data tra Università degli Studi di Milano e [Fondazione Mariani](#), ente milanese da oltre trent'anni dedito alla Neurologia infantile, per il LAMB - Laboratorio per l'Analisi del Movimento nel Bambino "Pierfranco e Luisa Mariani": una sinergia che mira a promuovere e potenziare la ricerca sulle patologie motorie dell'infanzia di origine neurologica.

Nato nel 2005, a seguito di un progetto finanziato da [Fondazione Mariani](#), il LAMB è impegnato nello studio e definizione di nuovi aspetti fisiopatologici dei disturbi del movimento con l'obiettivo di migliorare la valutazione clinica e l'approccio riabilitativo nei bambini che soffrono di tali patologie.

**Il direttore del LAMB Paolo Cavallari**, professore di Fisiologia Umana dell'Università di Milano, spiega: «*Il LAMB è un laboratorio dedicato alla motricità del bambino che, grazie al contributo della [Fondazione Mariani](#), è stato attrezzato con tecnologie estremamente avanzate, considerate oggi il gold standard per l'analisi del cammino. Con questa strumentazione è possibile indagare e documentare quali siano i meccanismi neurofisiologici che stanno alla base dell'attività locomotoria, sia nei soggetti sani, sia in soggetti portatori di varie patologie del sistema nervoso. L'attività sui bambini permette inoltre di tracciare l'ontogenesi del cammino e di fornire dati preziosi per l'attività riabilitativa.*».

### FREE NEWSLETTER



Insert your email address in the space. Every morning you will receive the health, medicine, beauty topics ----- INSERISCI LA TUA EMAIL NELLO SPAZIO IN BASSO

[Iscriviti a questo sito \(XML\)](#)

Your email address:

[Get email updates](#)

Powered by [FeedBlitz](#)



[Subscribe in a reader](#)

Con il sostegno di [Fondazione Mariani](#), che ha finora erogato per il LAMB € 855.000, sono stati studiati **oltre 100 casi di bambini affetti da patologie neurologiche di vario tipo, alcune molto rare** (1 caso ogni 2.000 abitanti): sindrome di Rett, atassie pediatriche degenerative e non, distrofia di Duchenne, malattia di Charcot-Marie-Tooth, paraparesi spastiche e paralisi cerebrali. Sono stati inoltre monitorati altrettanti bambini sani come soggetti di controllo. I risultati di queste ricerche sono stati presentati in vari congressi e pubblicazioni scientifiche.

Alla posa della targa, che ha seguito la firma della convenzione biennale tra i due enti, hanno preso parte il prof. Paolo Cavallari, il Presidente di [Fondazione Mariani](#) Lodovico Barassi e il Rettore dell'Università di Milano Elio Franzini.

«Quando pensiamo a un bambino, viene spontaneo pensarlo in movimento, mentre gioca e scopre il mondo - commenta il dott. **Lodovico Barassi, Presidente di Fondazione Mariani** - L'impegno della nostra Fondazione a prendersi cura dei piccoli pazienti con patologie neurologiche ci ha portato nel 2002 a finanziare la ricerca sui disturbi del cammino. Da quel progetto ha preso avvio il LAMB, che da allora è in prima linea per trovare cure sempre più efficaci per quei bambini che la malattia colpisce proprio nel movimento. Con questa convenzione rafforziamo ulteriormente l'alleanza con Università di Milano. Siamo grati ai suoi fisiologi e ingegneri biomedici, che con passione lavorano per il nostro Laboratorio contribuendo al progresso della ricerca sulle patologie motorie infantili».

**Il Rettore prof. Elio Franzini** dichiara: «Siamo particolarmente orgogliosi della posa di questa targa, che suggella molti anni di prezioso supporto che la [Fondazione Mariani](#) ha dato alla ricerca sulle patologie neurologiche dell'infanzia e apre a una nuova stagione di lavoro scientifico con tecnologie di avanguardia per portare nuove prospettive alla cura dei piccoli pazienti».

La tecnologia all'avanguardia in dotazione al Laboratorio, che ha sede presso la Sezione di Fisiologia Umana del DePT-UNIMI, include telecamere digitali, integrate con pedane stabilometriche e sonde elettromiografiche wireless, un sistema non invasivo che garantisce la massima accuratezza nelle rilevazioni, specie nei bambini piccoli.

Attualmente i ricercatori del LAMB stanno cercando di **caratterizzare in maniera quantitativa il cammino e la postura in bambini e adolescenti affetti da patologie neurologiche di origine centrale o da patologie di origine neuromuscolare**. Questo studio è realizzato insieme all'équipe di medici del Centro [Fondazione Mariani](#) per le Disabilità Complesse, presso il Dipartimento di Neuroscienze Pediatriche della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta" di Milano, che si occupa dell'analisi clinica e della selezione del campione dei pazienti da studiare. A questa collaborazione si aggiunge la partecipazione al **progetto internazionale "The Virtual Brain"**, coordinato dal prof. Egidio D'Angelo dell'Università di Pavia. Due sinergie vincenti, sia nell'ambito della ricerca sia in campo clinico, per affrontare la sfida contro le patologie motorie dell'infanzia.

Scritto alle 07:44 nella [neurologia](#), [News](#), [PEDIATRIA](#) | [Permalink](#)

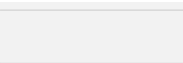
Tag: bambini, barassi, cavallari, Charcot-Marie-Tooth, distrofia di Duchenne, [Fondazione Mariani](#), Franzini, infanzia, lamb, milano, paraparesi, The Virtual Brain, universita'

Condividi il blog con i tuoi amici



ISCRIVITI AL CANALE GRATUITO  
[t.me/salutedomani](https://t.me/salutedomani)

le decisioni diagnostiche e terapeutiche



Ascolta il Podcast.  
Abbònati! è gratis



## SUL CAMPO Il «Lamb» di Milano Patologie motorie, telecamere e sonde per i passi dei bimbi

LAURA BADARACCHI

Quella fra l'Università degli Studi di Milano e la **Fondazione Mariani**, ente milanese da oltre trent'anni dedito alla neurologia infantile, è una collaborazione appena rinnovata che rende operativo il Lamb, il Laboratorio per l'analisi del movimento nel bambino "Pierfranco e Luisa Mariani". Aperto dal 2005, «è uno dei pochi in Italia a promuovere e potenziare la ricerca sulle patologie motorie dell'infanzia di origine neurologica: studiamo nuovi aspetti fisiopatologici dei disturbi del movimento per migliorare la valutazione clinica e fornire dati preziosi nell'attività riabilitativa dei bambini con varie patologie del sistema nervoso», spiega Paolo Cavallari, docente di Fisiologia umana all'Università di Milano e direttore del Lamb. Grazie alla **Fondazione Mariani**, che ha finora erogato 855mila euro, il Laboratorio «è attrezzato con tecnologie avanzate, considerate oggi il *gold standard* per l'analisi del cammino: monito-



Ricerca clinica al Lamb

riamo e documentiamo i meccanismi neurofisiologici alla base dell'attività locomotoria, sia in bambini sani come soggetti di controllo sia in pazienti fra i 10 e i 16 anni». La

tecnologia include telecamere digitali integrate con sonde elettromiografiche applicate sui muscoli che trasmettono via wi-fi il segnale e pedane stabilometriche, con sensori che misurano forza e lunghezza nel passo. Lo studio è realizzato col Centro Fondazione Mariani per le disabilità complesse presso il Dipartimento di Neuroscienze pediatriche dell'Istituto neurologico Besta di Milano, che si occupa di analisi clinica e selezione del campione dei pazienti. Finora il team del Lamb ha studiato oltre 100 casi di bambini da tutta Italia con diverse patologie neurologiche di origine centrale o neuromuscolare, alcune molto rare: sindrome di Rett, atassie pediatriche degenerative e non, distrofia di Duchenne, malattia di Charcot-Marie-Tooth, paraparesi spastiche e paralisi cerebrali. I risultati delle ricerche su caratteristiche posturali e *pattern* deambulatorio di bambini sani e portatori di disturbi neurologici, in cerca di segni distintivi delle patologie per indirizzare i clinici verso una diagnosi accurata e un trattamento riabilitativo appropriato di cui molte malattie neurologiche mancano, sono stati presentati in congressi e pubblicazioni. «È anche possibile valutare l'efficacia di interventi riabilitativi "sartoriali", modellati su ciascun paziente - sottolinea Cavallari - e di ausili scelti per il recupero delle alterazioni motorie».



## Università e Fondazione Mariani, per la ricerca sulle patologie motorie nei bimbi

LINK: <https://www.alleatiperlasalute.it/universita-e-fondazione-mariani-la-ricerca-sulle-patologie-motorie-nei-bimbi>

**Università** e Fondazione Mariani, per la ricerca sulle patologie motorie nei bimbi. È stata formalizzata la collaborazione per la ricerca sulle patologie motorie dei bambini tra **Università degli Studi di Milano** e Fondazione Mariani, ente milanese da oltre trent'anni dedito alla neurologia infantile, per il Lamb - Laboratorio per l'analisi del movimento nel bambino 'Pierfranco e Luisa Mariani'. Una sinergia che ha come obiettivo la promozione e il potenziamento della ricerca sulle patologie motorie dell'infanzia di origine neurologica. "Il Lamb - chiarisce il direttore della struttura Paolo Cavallari, docente di Fisiologia umana dell'**Università di Milano** - grazie al contributo della Fondazione Mariani, è stato attrezzato con tecnologie estremamente avanzate, considerate oggi il gold standard per l'analisi del cammino. Con questa strumentazione è possibile indagare e documentare quali siano i meccanismi neurofisiologici che stanno alla base dell'attività locomotoria, sia nei soggetti sani, sia in soggetti portatori di varie patologie del sistema nervoso. L'attività sui bambini

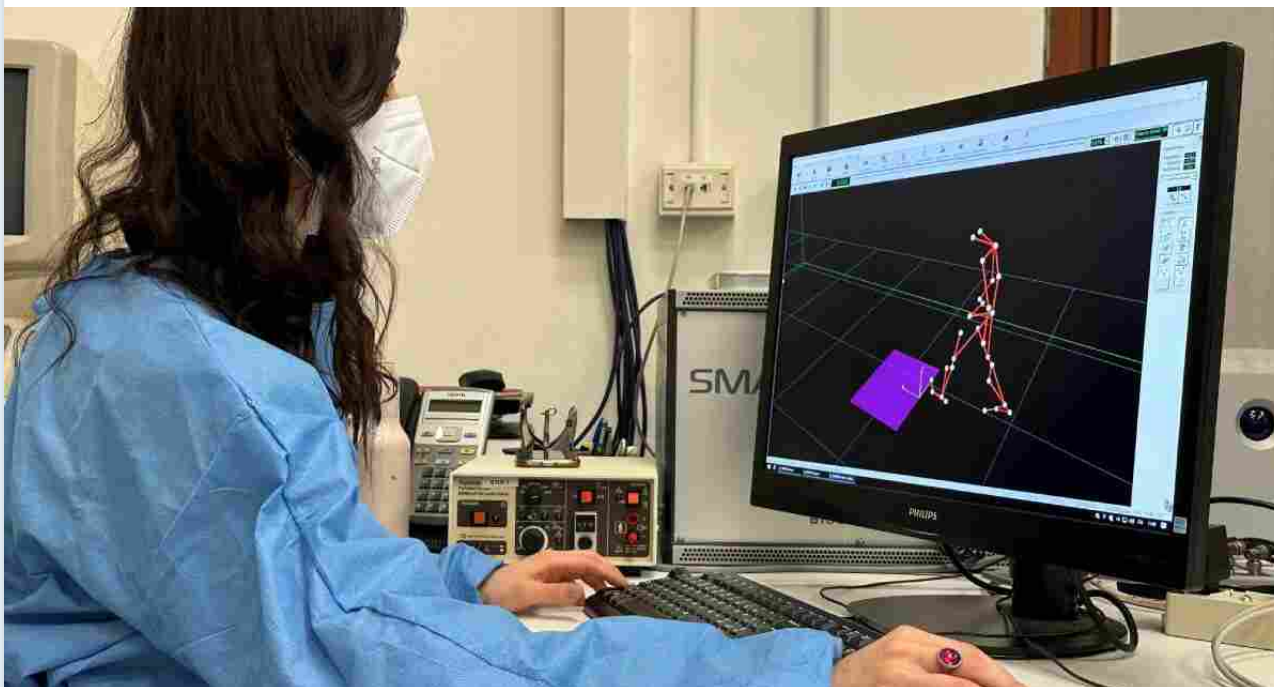
permette inoltre di tracciare l'ontogenesi del cammino e di fornire dati preziosi per l'attività riabilitativa". Con il sostegno di Fondazione Mariani, che ha finora erogato per il Lamb 855.000 euro, sono stati studiati oltre 100 casi di bambini affetti da malattie neurologiche di vario tipo, alcune molto rare (1 caso ogni 2.000 abitanti): sindrome di Rett, atassie pediatriche degenerative e non, distrofia di Duchenne, malattia di Charcot-Marie-Tooth, paraparesi spastiche e paralisi cerebrali. Sono stati inoltre monitorati altrettanti bambini sani come soggetti di controllo. I risultati di queste ricerche sono stati presentati in vari congressi e pubblicazioni scientifiche. "Quando pensiamo a un bambino, viene spontaneo pensarlo in movimento, mentre gioca e scopre il mondo", sottolinea **Lodovico Barassi**, presidente di Fondazione Mariani, presente alla posa della targa, che ha seguito la firma della convenzione biennale tra i due enti. "Con questa convenzione - continua - rafforziamo ulteriormente l'alleanza con **Università di Milano**. Siamo grati ai suoi fisiologi e ingegneri biomedici, che

con passione lavorano per il nostro Laboratorio contribuendo al progresso della ricerca sulle patologie motorie infantili". La tecnologia all'avanguardia in dotazione al Laboratorio, che ha sede presso la Sezione di Fisiologia umana del Dept-**Unimi**, include telecamere digitali, integrate con pedane stabilometriche e sonde elettromiografiche wireless, un sistema non invasivo che garantisce la massima accuratezza nelle rilevazioni, specie nei bambini piccoli. Attualmente i ricercatori del Lamb stanno cercando di caratterizzare in maniera quantitativa il cammino e la postura in bambini e adolescenti affetti da patologie neurologiche di origine centrale o da patologie di origine neuromuscolare.

03 / 03 / 2023

## Patologie motorie del bambino: un'alleanza per la ricerca

Inserito da redazione | Baby News | 0 | ★★★★★



È stata formalizzata la collaborazione di lunga data tra **Università degli Studi di Milano** e **Fondazione Mariani**, ente milanese da oltre trent'anni dedito alla Neurologia infantile, per il **LAMB - Laboratorio per l'Analisi del Movimento nel Bambino "Pierfranco e Luisa Mariani"**: una sinergia che mira a promuovere e potenziare la ricerca sulle patologie motorie dell'infanzia di origine neurologica.

Nato nel 2005, a seguito di un progetto finanziato da **Fondazione Mariani**, il LAMB è impegnato nello studio e definizione di nuovi aspetti fisiopatologici dei disturbi del movimento con l'obiettivo di migliorare la valutazione clinica e l'approccio riabilitativo nei bambini che soffrono di tali patologie.

Il direttore del LAMB Paolo Cavallari, professore di Fisiologia Umana dell'Università di Milano, spiega: «Il LAMB è un **laboratorio dedicato alla motricità del bambino** che, grazie al contributo della **Fondazione Mariani**, è stato attrezzato con tecnologie estremamente avanzate, considerate oggi il gold standard per l'analisi del cammino. Con questa strumentazione è possibile indagare e documentare quali siano i meccanismi neurofisiologici che stanno alla base dell'attività locomotoria, sia nei soggetti sani, sia in soggetti portatori di varie patologie del sistema nervoso. L'attività sui bambini permette inoltre di tracciare l'ontogenesi del cammino e di fornire dati preziosi per l'attività riabilitativa».

Con il sostegno di **Fondazione Mariani**, sono stati **studiati oltre 100 casi di bambini affetti da patologie neurologiche** di vario tipo, alcune molto rare (1 caso ogni 2.000 abitanti): sindrome di Rett, atassie pediatriche degenerative e non, distrofia di Duchenne, malattia di Charcot-Marie-Tooth, paraparesi spastiche e paralisi cerebrali.

Sono stati inoltre monitorati altrettanti bambini sani come soggetti di controllo. I risultati di queste ricerche sono stati presentati in vari congressi e pubblicazioni scientifiche.

Alla posa della targa, che ha seguito la firma della convenzione biennale tra i due enti, hanno preso parte il prof. Paolo Cavallari, il Presidente di [Fondazione Mariani](#) Lodovico Barassi e il Rettore dell'Università di Milano Elio Franzini.

«Quando pensiamo a un bambino, viene spontaneo pensarlo in movimento, mentre gioca e scopre il mondo – commenta il dott. Lodovico Barassi, Presidente di [Fondazione Mariani](#) – L'impegno della nostra Fondazione a prendersi cura dei piccoli pazienti con patologie neurologiche ci ha portato nel 2002 a finanziare la ricerca sui disturbi del cammino. Da quel progetto ha preso avvio il LAMB, che da allora è in prima linea per trovare cure sempre più efficaci per quei bambini che la malattia colpisce proprio nel movimento. Con questa convenzione rafforziamo ulteriormente l'alleanza con Università di Milano. Siamo grati ai suoi fisiologi e ingegneri biomedici, che con passione lavorano per il nostro Laboratorio contribuendo al progresso della ricerca sulle patologie motorie infantili».

Il Rettore prof. Elio Franzini dichiara: «Siamo particolarmente orgogliosi della posa di questa targa, che suggella molti anni di prezioso supporto che la [Fondazione Mariani](#) ha dato alla ricerca sulle patologie neurologiche dell'infanzia e apre a una nuova stagione di lavoro scientifico con tecnologie di avanguardia per portare nuove prospettive alla cura dei piccoli pazienti».

**La tecnologia all'avanguardia in dotazione al Laboratorio, che ha sede presso la Sezione di Fisiologia Umana del DePT-UNIMI, include telecamere digitali, integrate con pedane stabilometriche e sonde elettromiografiche wireless, un sistema non invasivo che garantisce la massima accuratezza nelle rilevazioni, specie nei bambini piccoli.**

Attualmente i ricercatori del LAMB stanno cercando di caratterizzare in maniera quantitativa il cammino e la postura in bambini e adolescenti affetti da patologie neurologiche di origine centrale o da patologie di origine neuromuscolare. Questo studio è realizzato insieme all'équipe di medici del Centro [Fondazione Mariani](#) per le Disabilità Complesse, presso il Dipartimento di Neuroscienze Pediatriche della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta" di Milano, che si occupa dell'analisi clinica e della selezione del campione dei pazienti da studiare. A questa collaborazione si aggiunge la partecipazione al progetto internazionale "The Virtual Brain", coordinato dal prof. Egidio D'Angelo dell'Università di Pavia. Due sinergie vincenti, sia nell'ambito della ricerca sia in campo clinico, per affrontare la sfida contro le patologie motorie dell'infanzia.

Tags:

cura

famiglia

infanzia

pediatria

sociale

CONDIVIDERE:



VOTA:


[< PRECEDENTE](#)

Nasce Associazione MAMog, mamme con osteoporosi gravidica

# NEUROMUSIC

07-10-2023

RAI RADIO 3



Momus. Il caffè dell'Opera  
Musica e disabilità

0:00:00

-1:09:41



Aggiungi segnalibro



**Rai Radio 3**

Momus. Il caffè dell'Opera

## Musica e disabilità

Musica senza barriere. Ospiti Luisa Lopez e Anna Consolati. Con Sandro Cappelletto

07 Ott 2023

Intervista della Coordinatrice scientifica dell'area Neuromusic di Fondazione Mariani, Dott.ssa Luisa Lopez, nella trasmissione "Momus" di Rai Radio 3.

[ASCOLTA L'INTERVISTA](#)

## **ISTITUZIONALE**

Evento “Fondazione Mariani: un hub per le malattie  
neurologiche pediatriche”

\*

Interviste



**Sanità Domani**  
IN AIUTO AI PAZIENTI

**IL GIORNALE ON LINE**  
A TUTELA DELLA MIGLIORE SANITÀ PER GLI UTENTI

Il giornale di informazione politica, medica, scientifica e sociosanitaria - Registrazione Tribunale di Milano - Editore Secois Milano - Direttore Responsabile Ettore Politi

- [IN PRIMO PIANO](#) ▾
- [ANSIE SOCIOPOLITICHE](#) ▾
- [SCIENZA & MEDICINA](#) ▾
- [TECNOLOGIA](#)
- [PAZIENTI RACCONTANO](#) ▾
- [APPROFONDIMENTI](#) ▾

**PUBBLICHIAMO SOLO NOTIZIE VERIFICABILI O DIFFUSE DA FONTI QUALIFICATE**

Scrivi la e-mail per ricevere le notizie \*

Rimani aggiornato, è gratuito

**Articoli recenti**

**Malattie rare: un registro che riunisca tutte quelle pediatriche**  
*Giugno 19, 2023*

**Hand, per la diagnosi dell'epatite C**  
*Maggio 4, 2023*

**"Vedere il patrimonio": per rendere fruibile l'arte a chiunque**  
*Maggio 3, 2023*

**La carenza di ferro può aggravare gli scompensi cardiaci**

[Home](#) > [DISABILITÀ](#)

Ritaglio stampa ad uso esclusivo del destinatario, non riproducibile.

049090





## Malattie rare: un registro che riunisca tutte quelle pediatriche

Un progetto della **Fondazione Mariani**

*La scienza ha riscontrato oltre 8mila patologie definibile rare se non ultra rare, il 70 per cento delle quali insorgono in età infantile. Il problema principale consiste nel fatto che la maggior parte di queste non hanno un proprio registro che raccolga le informazioni sullo sviluppo della malattia*

© A cura della Redazione Giugno 19, 2023 6:15 pm

**sanitadomani.com – MILANO:** Un unico registro nazionale per le malattie rare a insorgenza pediatrica. E' questo uno dei principali progetti all'interno dell'hub per le malattie neurologiche pediatriche promosso da **Fondazione Mariani**.

Sono oramai 40 anni che la Fondazione è impegnata a 360 gradi contro queste patologie, sostenendo e **promuovendo la ricerca scientifica, le strutture riabilitative e i progetti di assistenza**, la formazione del personale medico e paramedico, la realizzazione di Reti nazionali per registri informativi.

### RENDER: registro per tutte le malattie rare

Al momento la scienza ha riscontrato oltre **8mila patologie definibile rare se non ultra rare**; il 70 per cento di queste malattie insorgono in età infantile. Il problema principale consiste nel fatto che la maggior parte di queste non hanno un proprio registro che raccolga le informazioni sullo

Aprile 1, 2023

**Futuri papà attivi in sala parto, arriva il corso di preparazione**

Marzo 31, 2023

**Diabete 1 nei bambini, nuovo farmaco ritardante dagli Stati Uniti**

Marzo 30, 2023

**Payback sui dispositivi medici: preoccupazione per il settore sanitario**

Marzo 29, 2023

**Bambini in viaggio su un razzo spaziale per la risonanza magnetica**

Marzo 29, 2023

**AI in aiuto contro i tumori, nuove speranze per il futuro**

Marzo 28, 2023

**Fate controllare i denti dei vostri bimbi**

Marzo 27, 2023

**In Italia si mangia bene, ma troppo**

Marzo 17, 2023

**La robotica fa la differenza, ma grazie all'ingegno umano**

Marzo 16, 2023

**Fare l'infermiere è diventato pericoloso**

Marzo 14, 2023

**Violenza contro gli operatori sanitari: una giornata di sensibilizzazione**

Marzo 13, 2023

**Tra smartphone e tunnel carpale potrebbe esserci un legame**

Marzo 3, 2023

sviluppo della patologia, proprio per l'esiguo numero di casi.

“Ecco perché stiamo realizzando RENDER – spiega la Presidente del Comitato Scientifico-Ricerca di **Fondazione Mariani Enza Maria Valente** -. **Un'unica piattaforma per tante patologie diverse**, con regole di accesso trasparenti e condivise, ridotti costi di gestione, in grado di ospitare anche i dati di pazienti complessi e ancora senza diagnosi”.

Uno strumento importante anche per le famiglie, che possono trovare un **punto di riferimento per tutte quelle patologie semi sconosciute** la cui rarità fa sentire ancora più soli. Per questo le **esperienze dei genitori sono fondamentali da condividere**, come accade grazie a **UNIAMO – Federazione italiana Malattie Rare**. Queste associazioni sono punti di network indispensabili, ma servono anche luoghi virtuali e fisici in cui farli incontrare.

## L'impegno di **Fondazione Mariani**

Lo **scopo della Fondazione** è quello di mettere in collegamento l'eccellenza italiana e non solo in fatto di cure e ricerca medica. Puntando sul **“knowledge transfer”** si cerca di colmare il gap di competenze che ha luogo per la frammentazione delle strutture del SSN.

Dal 1984, anno della sua nascita, **Fondazione Mariani** ha erogato oltre 41 milioni di euro a favore dello sviluppo delle cure per le malattie rare pediatriche. Ora si punta sull'hub per le patologie neurologiche e sulla presa in carico del paziente a livello multidisciplinare.

### Condividi:



### Mi piace:

Caricamento...

### Correlati



È del Besta il ricercatore dell'anno  
Giugno 17, 2019



Malattie rare, nuovo portale informativo  
Febbraio 28, 2020



Dopo due anni, la Camera approva il testo unico sulle Malattie rare  
Maggio 31, 2021



📁 CATEGORIES **DISABILITÀ**

# TAGS **fondazione malattie rare** **fondazione mariani** **hub malattie neurologiche** **malattie pediatriche** **uniameo**

Autore **A cura della Redazione**

# LabRevolution

Con il contributo non condizionato di



COME CAMBIA LA RICERCA IN MEDICINA

VAI ALLA HOMEPAGE DI SALUTE

I VIDEO DI LABREVOLUTION



adv



## Malattie rare neuropediatriche, un registro unico per accelerare la ricerca

di Sara Carmignani



▲ (Foto di Claudio Schwarz su Unsplash)

**Fondazione Mariani**, che da anni sostiene la ricerca e le cure per i giovani pazienti affetti da malattie rare e ultra-rare, finanzia Rete RENDER, il progetto per raccogliere i dati di molti pazienti affetti da patologie diverse

21 GIUGNO 2023 ALLE 14:54

2 MINUTI DI LETTURA

Tante malattie, ma un unico registro, così da accelerare la ricerca e l'accesso alle sperimentazioni cliniche, per dare una spinta alla ricerca di nuove terapie snellendo la burocrazia. È questo l'ambizioso progetto della **Fondazione Mariani**, che sostiene il progetto per la creazione di un unico registro nazionale per le patologie neuropediatriche rare. Il lancio della piattaforma - la Rete RENDER, presentata nei giorni scorsi a Milano - dovrebbe avvenire in autunno.

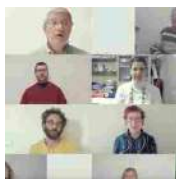
**GREEN AND BLUE**


## Tante patologie, troppi registri

Le patologie neurologiche nell'infanzia rappresentano uno dei problemi sociosanitari più rilevanti dei nostri tempi, racconta Enza Maria Valente, presidente del Comitato Scientifico-Ricerca di **Fondazione Mariani** e professoressa di genetica medica presso l'Università di Pavia: "Per questo dal 2021 **Fondazione Mariani** sostiene la creazione di reti di ricerca come la Rete RENDER, un innovativo registro per le malattie neuropediatrie rare". Al momento, spiega, in Italia esistono solo 20 registri per le patologie neuropediatrie, motivo che negli scorsi anni ha spinto la Fondazione ad aprire un bando per finanziare la progettazione di nuovi registri: "Ma dalle proposte che abbiamo ricevuto - prosegue Valente - ci siamo resi conto che i registri per le malattie rare hanno moltissime caratteristiche in comune. Crearne uno per ogni patologia significa moltiplicare gli sforzi, soprattutto quelli burocratici e legali, che riguardano ad esempio la compliance con la regolamentazione per la gestione della privacy".

### 500 mila euro per ascoltare i bisogni dei pazienti

di Dario Rubino  
12 Giugno 2023



## La Rete RENDER

Da qui l'idea di creare un'unica piattaforma in grado di accogliere molte patologie diverse, con numerosi vantaggi: "La raccolta sistematizzata di dati prospettici in un registro - continua - rappresenta una risorsa preziosissima per i ricercatori, non solo per l'avanzamento delle conoscenze ma anche per garantire l'accesso dei piccoli pazienti con malattie rare a progetti terapeutici innovativi". Per esempio, grazie al recente rapido sviluppo delle tecnologie ad RNA, continua Valente, oggi siamo infatti potenzialmente in grado di sviluppare, anche in tempi relativamente brevi, terapie personalizzate che vadano a colpire un singolo gene o addirittura una singola mutazione di quel gene: "Uno strumento come quello che stiamo sviluppando garantirebbe quindi maggiori chance ai singoli pazienti di poter partecipare a nuovi trial clinici e percorsi terapeutici specializzati". Non solo, avere a disposizione un'unica piattaforma con regole di accesso trasparenti e condivise significherebbe anche ridurre i costi di gestione e, soprattutto, permettere l'inserimento di quei pazienti affetti da patologie così rare da non avere ancora un nome vero e proprio, tanto meno un registro dedicato.

## Le finestre si possono cambiare con il bonus

DI ANTONELLA DONATI



### Leggi anche

**SLA, gli Usa approvano il primo farmaco per chi ha la mutazione genetica**

**Citomegalovirus, un vaccino a mRNA per prevenire le infezioni congenite**

**Non solo api: anche le falene rischiano di scomparire**

## SALUTE



**Osservasalute: gli italiani sono sempre più anziani e malati. E il Servizio sanitario arranca**

**Esame di maturità 2023: dal pesce per la memoria alle tisane energizzanti. Ecco cosa mangiare**

**Esame di maturità, consigli per superare l'ansia**

**Perché gli italiani mangiano cibi 'senza' anche quando non serve**

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

## Malattie rare, in Italia 100mila pazienti senza diagnosi

di Letizia Gabaglio  
17 Novembre 2022



### Gli attori del progetto

Al progetto hanno partecipato e stanno partecipando diversi professionisti, in particolare genetisti e neuropsichiatri di diversi centri e università, fra cui l'Università di Pavia, la Sapienza di Roma, l'Università di Verona, il Policlinico di Milano: “Abbiamo tutti unito le forze con l'obiettivo di sviluppare schede modulari che possano essere adatte per l'inserimento di patologie diverse. Inoltre, stiamo collaborando con un team di bio-ingegneri dell'Università di Pavia, il team del professor Riccardo Bellazzi, che ha esperienza pluriennale nello sviluppo di piattaforme biomediche a supporto della raccolta di dati clinici, e che ci ha sostenuto non solo nello sviluppo della piattaforma in sé, ma anche delle sue possibili evoluzioni future. Ci piacerebbe infatti renderla interfacciabile con altre reti già esistenti e con altri progetti: le possibilità sono davvero molte”.

### Argomenti

malattie rare

pediatria

© Riproduzione riservata



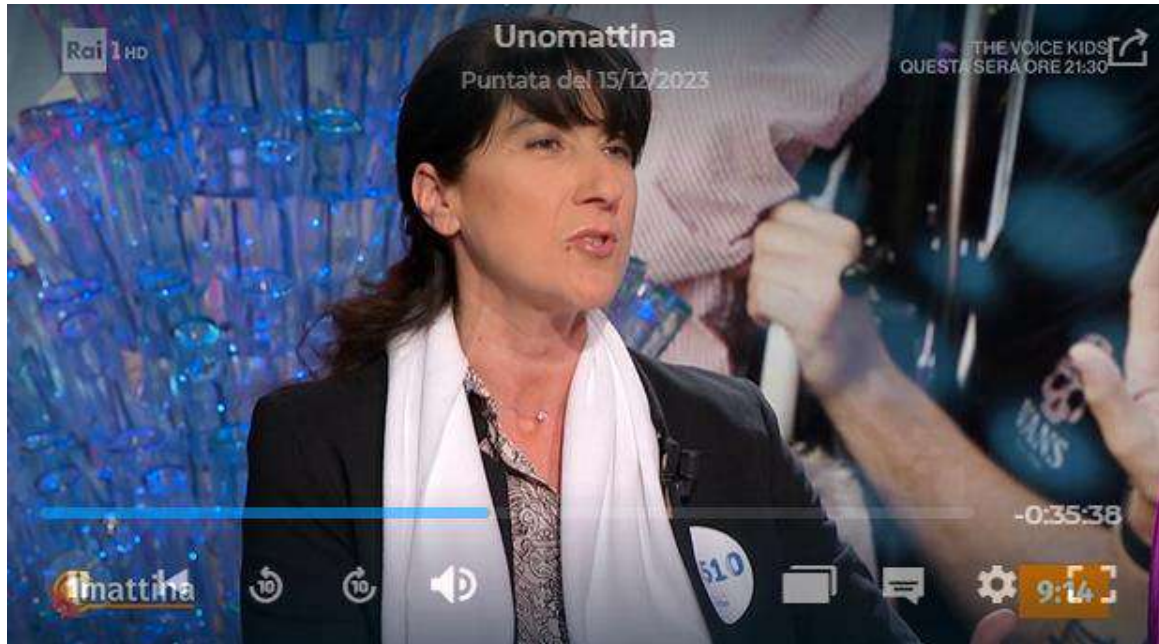
## Fondazione Mariani: «Ora un registro unico per le malattie neurologiche rare dei bambini»

Esperti a confronto nell'appuntamento organizzato al Museo nazionale della scienza e della tecnologia Gli scienziati della rete Render A quasi 40 anni dalla nascita, la **Fondazione Mariani** rilancia la sfida nel settore della neurologia pediatrica, tenendo ben presenti i suoi tre capisaldi: assistenza, ricerca e fondazione. Lo hanno ribadito gli esperti ospiti all'incontro organizzato il 19 giugno al Museo nazionale della scienza e della tecnologia di Milano, dal titolo «Un hub per le malattie neurologiche pediatriche». Se da una parte prosegue l'impegno dell'ente nella costruzione di reti di ricerca, come ha sottolineato Francesco Longo (membro del comitato scientifico di **Fondazione Mariani** e docente in Bocconi), Maria Cristina Messa (docente in Bocconi) ha ricordato le difficoltà che l'Italia deve affrontare nel campo dell'innovazione. Enza Maria Valente, alla guida del comitato scientifico della Mariani, ha invece illustrato il progetto Rende r, un innovativo registro per le malattie neuropediatriche rare che vede collaborare fondazione Irccs Mondino e Università di Pavia, Irccs Istituto Gaslini di Genova, l'Università di Roma-la Sapienza, Fondazione Irccs Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano, Policlinico Rossi e Università di Verona. Iniziative di questo genere trovano il supporto del pubblico e del privato, come hanno ricordato Giovanni Leonardi (segretario generale del ministero della Salute) e Giulia Bechi (programme officer, area Ricerca scientifica di Fondazione Cariplo). Daria Riva (presidente del comitato scientifico dedicato all'Assistenza e formazione di **fondazione Mariani**) e Alessandro Colombo (direttore di Polis Lombardia) hanno invece affrontato il tema della formazione. Eva Pesaro ha portato l'esperienza della Federazione Italiana Malattie Rare. A conclusione Lodovico Barassi, presidente della **fondazione Mariani**, ha tracciato le prospettive dell'ente e i possibili scenari futuri. Se vuoi restare aggiornato sulle notizie di Milano e della Lombardia iscriviti gratis alla newsletter di Corriere Milano. Arriva ogni sabato nella tua casella di posta alle 7 del mattino Basta cliccare qui 27 giugno 2023 © RIPRODUZIONE RISERVATA Il tuo commento verrà moderato a breve. Puoi votare una sola volta un commento e non puoi votare i tuoi commenti.



15-12-23

RAI – UNOMATTINA



Menzione di Fondazione Mariani nell'ambito dell'intervista alla Prof.ssa Enza Maria Valente, Presidente del Comitato Scientifico Ricerca FM, durante la puntata di Unomattina andata in onda il 15 dicembre 2023 su Rai 1.

[GUARDA L'INTERVISTA \[dal minuto 30 al 39\]](#)

22-12-23

STORY TIME / RADIO CANALE ITALIA



Intervista del Presidente di Fondazione Mariani, Dott. Lodovico Barassi, nella trasmissione “Story Time” di Radio Canale Italia.

[ASCOLTA L'INTERVISTA](#)