

# Malattie rare, la Fondazione Mondino lancia la campagna di raccolta fondi

*L'istituto neurologico di Pavia invita a sostenere la ricerca sulle malattie rare dell'infanzia e dell'adolescenza, devolvendo il cinque per mille oppure con donazioni libere*

**U**na bambina stretta al suo orsetto, in un abbraccio che sembra significare "Prenditi cura di me e io mi prenderò cura di te": questa l'immagine che ha scelto la Fondazione Mondino per invitare il grande pubblico a sostenere la ricerca nelle malattie rare in ambito neurologico, devolvendo il 5 per Mille della dichiarazione dei redditi oppure con una donazione libera su conto corrente dedicato attraverso il sito [www.mondino.it](http://www.mondino.it).

Per malattia rara si intende convenzionalmente una patologia che si manifesta in cinque casi su 10mila persone. Tra quelle che colpiscono bambini e adolescenti, e di cui l'Istituto Mondino si occupa sia in termini di assistenza sia in termini di ricerca clinica, ci sono malattie che colpiscono prevalentemente il Sistema Nervoso Centrale (semplificando: il cervello, il cervelletto, il midollo spinale), quali per esempio la sindrome di Aicardi Goutieres, la sclerosi tuberosa e le forme rare di epilessia, altre il Sistema Nervoso Periferico (in parole povere, nervi

e muscoli), come per esempio la Distrofia Muscolare di Duchenne.

Per la maggior parte di queste patologie il Mondino è centro di riferimento, come nel caso della sindrome da Deficit del trasporto di Glucosio e per la sclerosi tuberosa, e partecipa a progetti di ricerca nazionali e internazionali, per esempio nell'ambito della genetica dell'epilessia ed in particolare

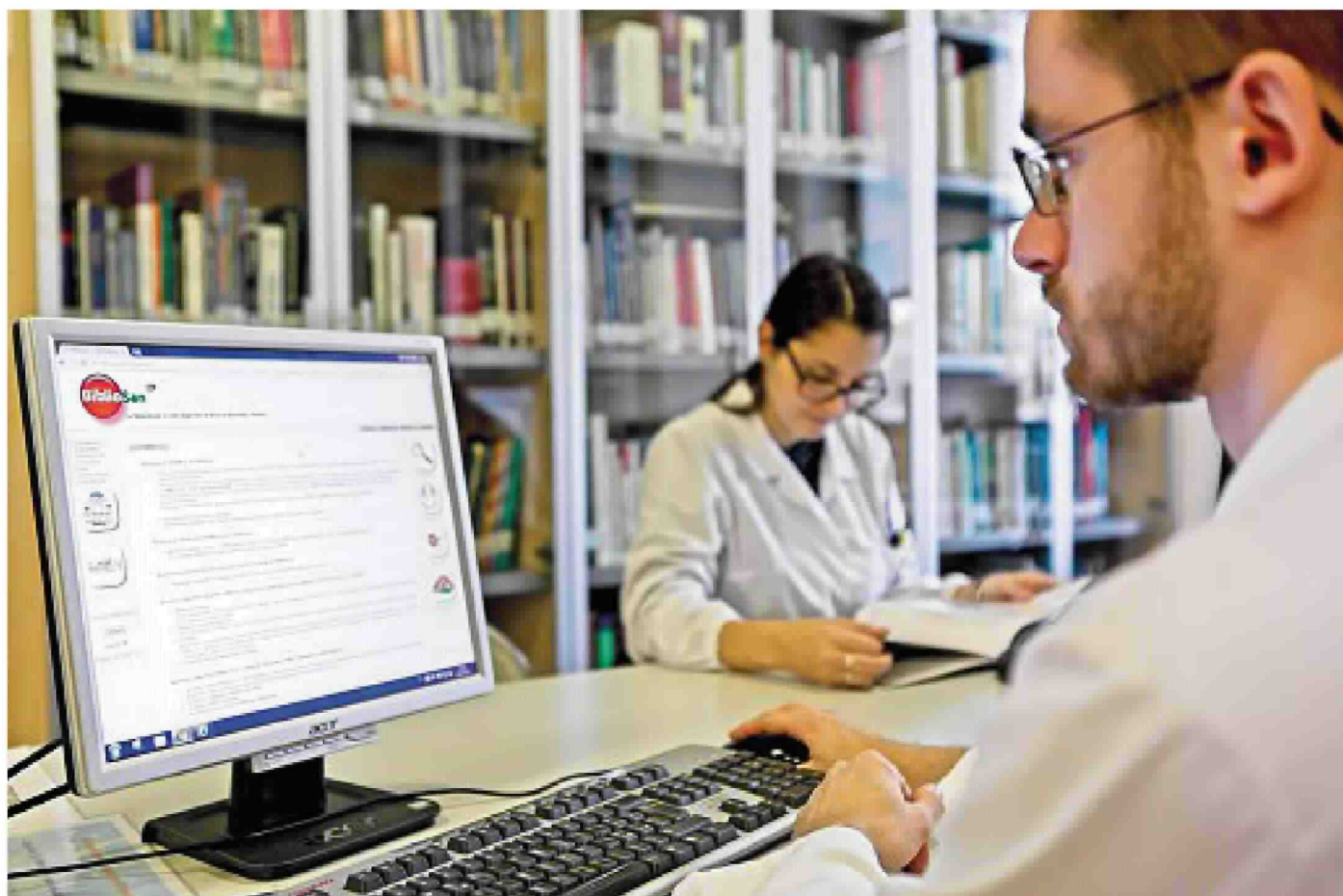
sulla sindrome CSWS. Sono inoltre in corso trial farmacologici e raccolta di dati per il registro di malattia per la sindrome di Dravet e per la Sindrome di Lennox Gastaut.

Vi sono poi le neuropatie ereditarie tra cui la SMA, Atrofia Muscolare Spinale: "La SMA è una malattia genetica neuromuscolare che coinvolge i motoneuroni, che colpisce circa 1 neonato su 10mila e costituisce la più comune causa genetica di morte infantile - spiega Angela Berardinelli, Responsabile dell'Unità Operativa Neurologia dell'infanzia e dell'adolescenza - La sintomatologia è caratterizzata da un progressivo indebolimento dell'apparato muscolare che inizia dai muscoli più vicini al tronco.

L'indebolimento si manifesta in genere attraverso ipotonìa, paralisi e atrofia muscolare. I sintomi variano a seconda della forma e della gravità della condizione".

Nel novembre del 2017 l'istituto pavese è stato il primo in Lombardia a somministrare Spinraza, il primo farmaco approvato per la cura della SMA, come ricorda il Direttore Generale Livio Tronconi: "In qualità di IRCCS, il nostro istituto si avvicina già in fase sperimentale ai trattamenti terapeutici che danno i migliori risultati. Questo farmaco aveva avuto un riconoscimento ancor prima del completamento della sua fase sperimentale, così ci siamo immediatamente candidati".

Il prestigioso istituto pavese - il più antico d'Italia, nato dalla scuola neurologica pavese degli allievi del Premio Nobel Camillo Golgi - riveste un ruolo di primo piano nel panorama scientifico nazionale: per produzione scientifica è tra i primi 25 IRCCS, pur essendo tra i 5 più piccoli, è terzo per miglior produttività scientifica per ricercatore (dati Ministero della Salute 2016).







## UN RISULTATO IMPORTANTE

Il 2017 inoltre è stato un anno record per i ricercatori della Fondazione **Mondino**, capaci di aggiudicarsi 3.198.200 euro in finanziamenti in bandi competitivi di Ricerca, con un trend in forte

crescita nel triennio (1.078.500 euro nel 2015; 1.846.500 euro del 2016). Un risultato importante soprattutto per i pazienti, se si considera che si tratta di progetti di ricerca traslazionale, strettamente legata ai servizi per la cura e

l'assistenza, con l'obiettivo di tradurre le più recenti acquisizioni in nuovi ed efficaci protocolli diagnostici e terapeutici e innovativi modelli di gestione.

