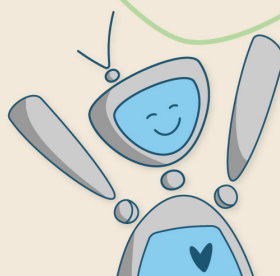


Chiacchierando

notizie dall'Associazione Italiana Glicogenosi

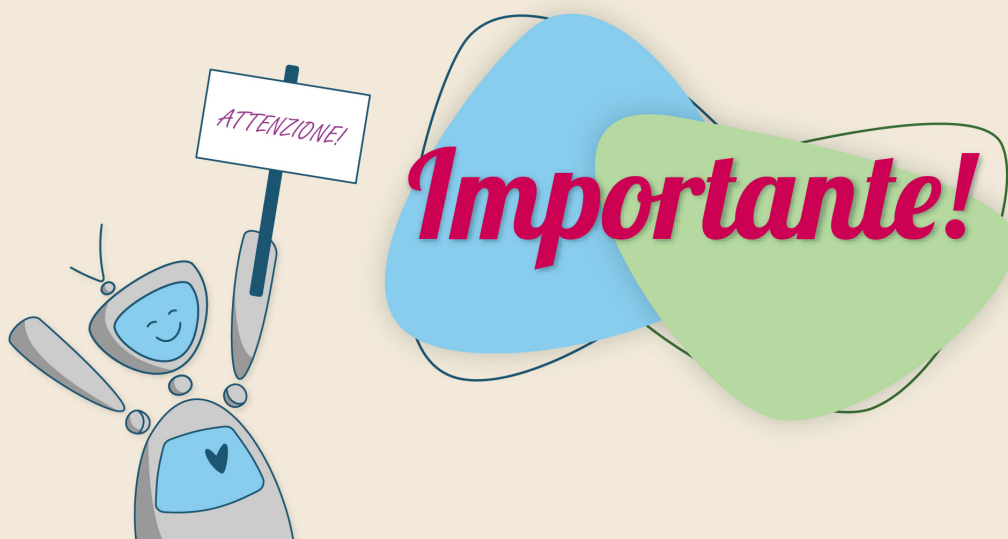


numero 07 - maggio 2024

Ti diamo il **benvenuto a Chiacchierando**, un nuovo modo per restare in contatto con AIGlico, l'Associazione Italiana Glicogenosi.

Useremo questo spazio per aggiornarti periodicamente sulle **ultime novità**, su **quello che facciamo** e le nostre **iniziative**. In primo piano troverai la **notizia del mese** e, di seguito, uno spazio riservato a **sondaggi, progetti o studi clinici in partenza**.

Ti aspettiamo al prossimo numero, **buona lettura!**



Convegno AIGlico 2024 - prime informazioni

Siamo lieti di comunicarti che, anche quest'anno, organizzeremo il nostro **Convegno annuale sulle glicogenosi**, che si terrà a **Bologna il 5 e 6 ottobre**.

Sarà un'ottima occasione per **incontrarci, condividere esperienze** tra pazienti e caregiver e scoprire le ultime novità in ambito scientifico.

Quest'anno ci piacerebbe **dare più spazio al paziente**, creando degli **incontri sulla gestione pratica** della malattia con professionisti ed esperti, ma anche dei **momenti di condivisione e confronto** tra pazienti e caregiver, perché crediamo che per molti aspetti pratici siamo proprio noi i maggiori esperti su come affrontare la patologia!

Il programma scientifico sta per essere definito, ma ci piacerebbe ricevere da te **consigli e suggerimenti** su **argomenti che ritieni importanti** ma che non abbiamo ancora affrontato, o per **invitare uno specifico professionista** esperto di glicogenosi per condividere una **buona pratica** con gli altri pazienti.

Ti invitiamo quindi a **scrivere** qualsiasi suggerimento alla nostra mail info@aiglico.it e a **rimanere in contatto** con la nostra associazione attraverso queste comunicazioni e consultando i nostri social e sito web per restare aggiornato sul Convegno.

Ti ricordiamo inoltre che **per i soci in regola** con il pagamento della quota associativa annuale **saranno attivi importanti sconti**.

Pagina facebook

Canale WhatsApp

Sito web



Disponibile la traduzione in italiano delle Pompe Connections aggiornate

Negli anni, IPA (International Pompe Association) ha creato delle piccole guide, che raccolgono informazioni utili su vari aspetti che riguardano la Malattia di Pompe, come le terapie dietetiche, gli esercizi, i problemi respiratori e tanti altri.

Recentemente, queste guide sono state aggiornate e sono state rese disponibili e scaricabili anche nella versione italiana.

Il sito IPA è in inglese, ma è molto semplice trovare le guide: cliccando sul pulsante sottostante si verrà indirizzati alla pagina web che contiene tutte le guide disponibili. Sotto un breve paragrafo introduttivo, c'è un elenco delle traduzioni disponibili: lì sarà sufficiente cliccare su "italian" e si aprirà l'elenco con i vari argomenti trattati.

[Vai alla pagina delle Pompe Connections](#)



Screening neonatale: i risultati del progetto RINGS

Lo **screening neonatale** è un test che consente di **individuare precocemente alcune malattie genetiche rare**, in Italia è gratuito e obbligatorio e al momento consente di individuare **49 patologie**. Negli ultimi anni ci sono stati **importanti avanzamenti** che consentirebbero di effettuare il **sequenziamento dell'intero genoma**: questo ha **sollevato domande** legate sia alla possibilità di individuare un numero di malattie ancora maggiore, sia a quesiti di altra natura, per esempio inerenti l'aspetto etico.

Per **riflettere e rispondere** a queste domande, in **Regione Lombardia** è nato il **progetto RINGS**, la cui gestione è stata affidata alla **Fondazione Regionale per la Ricerca Biomedica**, realizzato con il coordinamento di **Fondazione Telethon** e la partnership di **UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare** e di **ASST Papa Giovanni XXIII** di Bergamo.

Lo studio RINGS ha valutato gli **impatti**, la **sostenibilità** e la **realizzabilità** di uno screening genomico neonatale attraverso un approccio di Ricerca e Innovazione Responsabili (RRI), che ha valutato vari elementi, tra cui la **rilevanza clinica**, l'**impatto organizzativo** sulle strutture sanitarie, l'**impatto economico** sul sistema sanitario regionale e **risvolti etici, psicologici e sociali** per le famiglie coinvolte. Sono inoltre stati coinvolti anche i cittadini, attraverso un percorso aperto e partecipato, trattando anche temi di governance, regolazione ed implicazioni relative a sicurezza e privacy dei dati.

Dall'analisi effettuata sono emerse **potenzialità** e **criticità**, tra cui, rispettivamente, l'**utilità in ambito diagnostico** del sequenziamento dell'intero genoma, e il fatto che utilizzare il

Prenditi cura di te.
A presto, sperando di portarti tante novità!



AiGlico

Via Roma 2G, 20057, Assago

Questa email è stata inviata a {{contact.EMAIL}}
Ricevi questa mail perché sei iscritto/a alla nostra associazione o alla nostra newsletter.

[Annulla iscrizione](#)