

Progetti innovativi per le malattie rare

La Neurologia Pisana nel percorso diagnostico assistenziale delle malattie neurologiche rare e neurogenetiche

Michelangelo Mancuso, Gabriele Siciliano

Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Pisa e UOC Neurologia, AOU Pisana

Abstract

Nell'80% dei casi, le malattie rare sono di origine genetica, e in oltre la metà dei casi colpiscono il sistema nervoso centrale e/o periferico, isolato o in combinazione con altri organi. Pertanto, la Neurologia rappresenta una branca cruciale per la gestione diagnostica, terapeutica assistenziale nella maggior parte delle patologie rare. All'interno dell'AOUP la Neurologia svolge numerose funzioni ed è impegnata in percorsi e attività di molteplici patologie rare tra cui le malattie neuromuscolari, le malattie mitocondriali, le sindromi atassiche, le malattie del motoneurone e l'ictus giovanile da cause rare. Nella breve presentazione, forniremo nozioni su quanto in essere all'interno dell'AOUP e progettualità -locali e non- nel settore delle malattie rare di pertinenza neurologica.