

Malattie neurologiche e tumori rari: le novità su diagnosi e terapie in un convegno all'Istituto Besta

Il punto in un convegno a Milano, il 27 febbraio, con gli esperti dell'Ospedale neurologico su alcune malattie: dalla Sma alla miastenia grave, dall'adrenoleucodistrofia alla neurofibromatosi (Fonte: <https://www.corriere.it/> 26 febbraio 2026)



Sono tante le **malattie neurologiche rare**, diverse tra loro, di origine genetica e non. Oggi per alcune di queste condizioni, come per esempio l'Atrofia Muscolare Spinale ([Sma](#)) e la [miastenia grave](#), grazie ai progressi della ricerca scientifica esistono cure in grado di cambiare la storia naturale della malattia. Ma è fondamentale la **diagnosi precoce** che permette di avviare i trattamenti attualmente disponibili.

Di «Diagnosi precoce, ricerca e terapie innovative» si parlerà il 27 febbraio in un [convegno organizzato dalla Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta](#) di Milano, in collaborazione con l'Università degli studi di Milano e con le ERN - Reti europee di riferimento per le malattie neurologiche rare.

Il programma

Il convegno sarà introdotto dal dottor Carlo Tacchetti, direttore del Programma strategico di Intelligenza Artificiale dell'Università Vita Salute-Ospedale San Raffaele di Milano, che terrà una relazione sull'IA applicata alla medicina di precisione.

Due sessioni saranno dedicate ad **alcuni gruppi di malattie rare** (diversi rispetto all'anno scorso) di

cui si occupa l'Istituto Besta: la prima si focalizzerà sulla **diagnosi precoce** e le **terapie innovative**, nell'altra sessione si farà il punto sulla **ricerca** nell'ambito delle malattie neurologiche rare.

Parteciperanno rappresentanti delle Associazioni dei pazienti - tra cui Tommasina Iorno di Uniamo, Federazione italiana malattie rare - per confrontarsi con gli specialisti sull'importanza della relazione tra medico e paziente.

Diagnosi precoce

La velocità di accesso ai farmaci o ad altri trattamenti dipende anche dai tempi della **diagnosi**. «La diagnosi più precoce possibile è lo [screening neonatale](#) (Sne) - dice la dottoressa Isabella Moroni, responsabile «Malattie Metaboliche, Degenerative e Neuromuscolari» presso la «Neuropsichiatria Infantile - Disordini del Movimento» dell'Istituto Besta -. Tra le **malattie neurologiche rare da individuare tramite lo Sne** ci sono la Sma e l'**adrenoleucodistrofia**, quest'ultima entrata di recente (gennaio 2026) nel pannello regionale delle malattie rare da testare, di cui l'Istituto - insieme all'ospedale Buzzi - è centro di riferimento clinico in Lombardia. Anche se per l'**adrenoleucodistrofia** non esiste una cura da iniziare immediatamente - continua la dottoressa Moroni - è **fondamentale la presa in carico** perché i bambini nati con questo difetto genetico possono sviluppare una forma gravissima di **degenerazione cerebrale** che di solito si presenta in età scolastica, per la quale l'unico trattamento efficace è il trapianto di cellule staminali; questa forma, infatti, se non riconosciuta in tempo, porta in pochi anni a uno stato vegetativo e al decesso.

Inoltre, l'**adrenoleucodistrofia** può provocare la **sindrome di Addison** (insufficienza surrenalica) oppure l'esordio di sintomi di [neuropatia](#) e [mielopatia](#) in età adulta.

In generale - sottolinea la specialista - la **diagnosi precoce** è **fondamentale sia per le malattie neurologiche di origine genetica che non**, poiché permette di capire di cosa soffrono i bambini, avviare il monitoraggio della malattia e adottare le terapie e i trattamenti disponibili.

Avere, oltre a tecnologie avanzate, **competenze specifiche e multidisciplinari** grazie alla presenza di tanti specialisti esperti della materia, ciascuno nella propria area (neurologi in età pediatrica e adulta, radiologi, immunologi, neurofisiologi, genetisti), come avviene al Besta, permette di fare una diagnosi più precoce possibile e, in caso di malattie genetiche, allargare lo screening agli altri familiari».

Pazienti e loro familiari - ma anche medici - possono cercare sul sito dell'Ospedale (cliccando [qui](#)) i **referenti per la specifica malattia neurologica rara**.

Terapie innovative

«Un **valore aggiunto per le malattie neurologiche rare** (e non solo) è avere a disposizione diverse competenze di specialisti con esperienza clinica avanzata e laboratori che fanno ricerca e

diagnostica avanzata - sottolinea il dottor Davide Pareyson, direttore della Neurologia 10 - Malattie Neurologiche Rare e responsabile del Dipartimento Malattie Rare dell'Istituto Besta -. È importante per **dare un nome alla malattia** dei pazienti e, **se esiste una terapia**, per **applicarla il prima possibile**. Sappiamo che **solo per il 5% delle malattie rare c'è una terapia**, ma **pian piano questa percentuale sta aumentando**. Un esempio clamoroso di cui si parlerà durante il convegno - continua il dottor Pareyson - è la miastenia gravis, una malattia neuromuscolare rara che colpisce in maggioranza giovani donne. Per questa patologia c'è stata una "esplosione" di nuovi trattamenti negli ultimi tempi: se una volta si trattava solo col cortisone, poi con gli immunosoppressori che hanno effetti collaterali importanti anche perché si tratta di terapie croniche che vanno seguite per anni, oggi c'è stata una vera e propria rivoluzione con l'arrivo di nuovi farmaci passati rapidamente dalla fase di sperimentazione nei trial clinici a essere disponibili per tutti i pazienti con la malattia». Aggiunge la dottoressa Moroni: «Oggi al Besta e in alcuni centri italiani abbiamo la **possibilità di proporre i trial clinici** questi farmaci anche **nei bambini e ragazzi** di età inferiore 18 anni».

Novità per epilessie genetiche e tumori rari

Novità si registrano anche per altre condizioni neurologiche rare, come per esempio le nuove terapie di precisione per alcune [epilessie](#) di **origine genetica** e per alcuni **tumori rari**, come spiega il dottor Pareyson: «Per esempio, sono disponibili nuove terapie per le facomatosi (malattie che provocano alterazioni della cute e neurologiche, spesso tumori) tra le quali la [neurofibromatosi](#) che causa, per l'appunto, alterazioni cutanee e **tumori della pelle e del sistema nervoso**».

La ricerca e l'assistenza

Al convegno si parlerà anche di **ricerca** in diversi ambiti: dallo studio di **biomarcatori** per identificare e monitorare le malattie rare e le **basi genetiche del dolore**, agli approcci di **terapia cellulare** nel trattamento del [glioblastoma](#), fino al ruolo della neurochirurgia.

«Il Besta - conclude Marta Marsilio, presidente dell'Istituto Neurologico - è da anni un **punto di riferimento nazionale per la diagnosi e la presa in carico delle patologie neurologiche rare**, grazie a competenze altamente specialistiche e a un approccio multidisciplinare. Ma l'eccellenza da sola non basta: è essenziale **rafforzare sempre di più la rete con gli altri enti e le strutture del territorio**, per garantire ai pazienti e alle loro famiglie un percorso completo, continuo e davvero integrato».