

Journal of Innate Metabolism: è italiana la prima rivista scientifica internazionale interamente dedicata alle patologie del metabolismo innato

Pession (Presidente SIMMESN): "Medicina e ricerca hanno bisogno di strumenti di informazione agili ma scientificamente puntuali e precisi".

Il primo numero del trimestrale uscirà a fine febbraio

Bologna, 23 febbraio - E' italiana e uscirà a fine febbraio la prima rivista al mondo interamente ed esclusivamente dedicata alle patologie del metabolismo innato. Si tratta di "Journal of Innate Metabolism – JIM", pubblicazione trimestrale curata dalla SIMMESN, Società Italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e Screening Neonatale. Anche l'editore della pubblicazione è italiano, Verduci Editore, casa editrice con esperienza di divulgazioni medico-scientifiche sia in Italia sia all'estero, che per la pubblicazione ha creato con SIMMESN un board di livello internazionale.

Spiega il professor Andrea Pession, presidente della SIMMESN: "Il mondo della medicina clinica e della ricerca ha bisogno di conoscere, di sapere. Ha quindi la necessità di avere a disposizione strumenti che diffondano informazioni in maniera agile, ma scientificamente puntuale e precisa. Esistono da tempo molte riviste scientifiche internazionali dedicate a diversi argomenti legati alle patologie metaboliche, ma finora era mancata una pubblicazione, specifica, dedicata al metabolismo innato. Non tanto quindi alle alterazioni metaboliche legate all'ambiente o all'alimentazione, a fattori esterni, ma proprio al metabolismo ereditario. Noi che ci occupiamo di malattie metaboliche ereditarie e dello screening neonatale - puntualizza Pession - abbiamo pensato allora che ci fosse spazio per dare vita a questa nuova rivista scientifica e dopo quasi un anno di lavoro siamo pronti alla prima uscita".

Ad oggi l'editore ha già ricevuto contributi editoriali a copertura delle uscite del primo anno del *Journal*, nel corso del quale JIM abbraccerà diversi ambiti, in particolare uno dedicato alle malattie metaboliche ereditarie dell'età pediatrica e un altro alle malattie metaboliche ereditarie dell'età adulta. Non mancheranno una sezione di laboratorio, quindi di approccio più tecnico, un'altra riferita agli aspetti di trattamento dietetico e un'altra ancora legata alle tematiche psicologiche. JIM pubblicherà quindi articoli di ricerca di base, di ricerca traslazionale, position paper, revisioni sistematiche della letteratura o pareri di esperti, case report. Il tutto sarà introdotto come da prassi internazionale da un editoriale, che abbraccerà i temi salienti dell'ambito del metabolismo ereditario, nel rispetto di regole editoriali chiare e definite. L'obiettivo di JIM è quello di essere indicizzata nei database internazionali più importanti al fine di ottenere tracciabilità nei motori di ricerca nel giro di qualche anno

Aggiunge Pession: "Siamo la nazione che fa più screening, che 'screena' più malattie metaboliche al mondo nel periodo perinatale: attualmente sono 59. Abbiamo quindi una fama internazionale notevole, e quindi, ci siamo chiesti, perché non essere noi a pilotare lo strumento editoriale invece che farci pilotare da altri. Come SIMMESN, poi, abbiamo natura transdisciplinare su questi temi, e questa trasversalità dovrebbe trovare spazio nella nostra rivista in maniera equilibrata, presentandosi in modo autorevole alla platea mondiale degli scienziati e dei ricercatori. JIM è una rivista unica nel suo genere a livello internazionale ed è molto innovativa, sui temi del metabolismo innato".



Presidente: Andrea Pession

Consiglieri: Cristiano Rizzo (Vice-Presidente), Simona Fecarotta (Tesoriere), Chiara Cazzorla, Silvia Funghini, Juri Zuvadelli

Segreteria: Albina Tummolo

Segreteria amministrativa: DueCi Promotion S.r.I

SIMMESN

Sede legale: Largo G. Gaslini, 5 - Genova (Italy)



Da parte sua, Verduci Editore è "orgogliosa della collaborazione stretta con SIMMESN per la realizzazione ed il lancio della nuova rivista 'Journal of Innate Metabolism', organo ufficiale della società stessa. L'obiettivo è ambizioso e volge a migliorare la comprensione e la gestione delle malattie metaboliche ereditarie, il tutto sotto la guida e la professionalità del Prof. Andrea Pession, editor-in-chief della rivista, e di un board scientifico costituito da eccellenze nel campo delle malattie rare".

Sommario del primo numero

L'editoriale del Prof. Andrea Pession aprirà il primo numero di JIM, evidenziando gli aspetti problematici e più rilevanti nello screening neonatale e preannunciando di fatto gli obiettivi del nuovo Journal.

Nell'ambito della medicina clinica verranno pubblicati due lavori:

- 1) Una revisione della letteratura sulla rabdomiolisi, una malattia rara che danneggia i muscoli scheletrici e porta al rilascio di componenti muscolari tossici nel flusso sanguigno, con potenziali complicazioni sistemiche soprattutto a carico di reni e cuore.
- 2) Uno studio dell'AOU Città della Salute e della Scienza di Torino che conferma l'efficacia dello screening neonatale e del trattamento precoce nel deficit di biotinidasi sulla base di dati raccolti negli ultimi 37 anni.

Nella medicina di laboratorio sarà invece presentato un lavoro sui test utilizzati per la diagnosi delle malattie metaboliche ereditarie, con un focus sullo sviluppo di test di secondo livello (second-tier test).

Nel campo della nutrizione saranno presentati i risultati di una survey del Gruppo di Lavoro di dietetica e nutrizione della SIMMESN che aggiunge nuove conoscenze sulla gestione dietetica della PKU in Italia e che promuove una gestione condivisa per la personalizzazione del trattamento della stessa.

Sull'importanza e sulla centralità del supporto psicologico alle famiglie nei casi di positività allo screening neonatale per disordini metabolici, verte invece l'ultimo articolo che sarà pubblicato nella sezione di psicologia.

Bologna, 23 febbraio 2023

Ufficio stampa SIMMESN e-mail: ufficiostampa@simmesn.it

