

# LO SNODO CHIAVE DELLA TRANSIZIONE NELLE MALATTIE RARE NEUROMUSCOLARI

TOSCANA



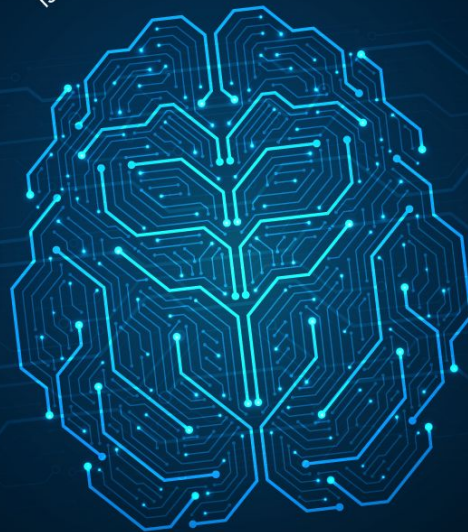
## **FIRENZE**

**Meyer Health Campus**  
Aula Lorenzo il Magnifico  
Via Cosimo il Vecchio, 26



**7 Novembre 2023**  
dalle **9.30** alle **13.30**

Iscriviti su [www.motoresanita.it](http://www.motoresanita.it)



# LO SNODO CHIAVE DELLA TRANSIZIONE NELLE MALATTIE RARE NEUROMUSCOLARI

7 Novembre 2023  
dalle 9.30 alle 13.30

MOTORE  
SANITÀ

Con il patrocinio di

REGIONE  
TOSCANA



# LO SNODO CHIAVE DELLA TRANSIZIONE NELLE MALATTIE RARE NEUROMUSCOLARI

7 Novembre 2023  
dalle 9.30 alle 13.30



## RAZIONALE SCIENTIFICO

Una malattia si definisce rara quando la sua prevalenza, non supera una soglia stabilita, che in UE è fissata in 5 casi su 100.000 persone. Il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate oggi oscilla tra le **7.000** e le **8.000**, cifra che cresce con i progressi della ricerca genetica, per cui si può parlare di un interessamento di milioni di persone.

Ancora oggi nel nostro paese in questo ambito, gli screening neonatali ed il ritardo diagnostico (mediamente pari a 6,5 anni secondo il registro Lombardo) emergono come snodi chiave su cui agire. Ed oltre a questo i modelli assistenziali messi in campo dai diversi SSR fanno in modo che una volta ottenuta una corretta diagnosi, la presa in carico non sia sempre equa ed uniforme.

Molto si è fatto in Italia dal punto di vista legislativo in questi ultimi 2 anni ed anche se non tutto quanto previsto sarà attuabile subito, contemporaneamente ed uniformemente nelle diverse realtà assistenziale delle Ns Regioni. **A questo si aggiungano le difficoltà di gestione del modello di transizione** che in molte di queste patologie come ad es° quelle neuromuscolari (NMD) richiede un'assistenza integrata ed una continuità delle cure efficace dall'infanzia all'età adulta. Solo con un lavoro di gruppo ben coordinato attraverso team multidisciplinari correttamente formati è possibile una presa in carico a 360° in grado non solo di fornire le migliori cure disponibili ma anche consigli pratici sulla vita quotidiana, supporto psicologico e consentire un reale reinserimento sociale.

Tra le diverse **NMD** (Distrofie Muscolari, Neuropatie geneticamente determinate e infiammatorie, Patologie della placca neuromuscolare, come le Miastenie le Miopatie infiammatorie, Congenite e Encefalomiopatie mitocondriali) un es° significativo è quello dell'atrofia muscolare spinale (**SMA**), condizione neuromuscolare genetica che affligge ogni anno, nel mondo, circa 1 bambino ogni 6.000 nati vivi. In Italia sono 1300 i pazienti con Atrofia Muscolare Spinale stimati.

Essa è causata da un difetto nel gene chiamato SMN1, il principale responsabile della produzione della proteina SMN che gioca un ruolo fondamentale nella sopravvivenza dei motoneuroni del midollo spinale. Quando i livelli di proteina SMN sono ridotti, i motoneuroni non riescono più a spedire i segnali ai muscoli, causandone una riduzione nelle dimensioni e indebolendoli in maniera progressiva. Viene diagnosticata in età pediatrica rara e progredisce rapidamente causando appunto indebolimento dei muscoli ed a seconda della sua gravità può portare a difficoltà nel muoversi, nel mangiare e in alcuni casi nel respirare, rendendo i pazienti progressivamente dipendenti dai familiari e dai caregiver.

In molti casi oggi contenere i tempi tra screening estesi, diagnosi, presa in carico diventa fondamentale per cambiare la storia di malattia e la vita di queste persone poiché la ricerca ha portato nuove opportunità di cura e nuove speranze. E il passaggio dalla fase pediatrica a quella adulta coglie spesso il sistema assistenziale impreparato. Motore Sanità intende organizzare delle giornate di analisi e proposte per implementarne azioni concrete in questo ambito.

# LO SNODO CHIAVE DELLA TRANSIZIONE NELLE MALATTIE RARE NEUROMUSCOLARI

7 Novembre 2023  
dalle 9.30 alle 13.30



## Accredito partecipanti

### Saluti delle autorità

**Enrico Sostegni**, Presidente III Commissione Tutela della Salute, Consiglio Regionale della Toscana

### Testimonianza di un paziente

**Simone Pastorini**, Vice Presidente di Famiglie SMA

### Introduzione di Scenario

**Claudio Zanon**, Direttore Scientifica di Motore Sanità

### Malattie rare neuromuscolari, impatto dell'innovazione e criticità della transizione: cosa ha cambiato la ricerca?

**Fabiola Bologna**, già Segretario XII Commissione (Affari Sociali), Camera dei Deputati

### Gli sviluppi della ricerca nel settore delle malattie rare

**Cristina Scaletti**, Responsabile Clinico Rete Malattie Rare, Toscana

### L'applicazione delle cure delle Malattie Rare - Metodi e Programmazione, esempio della Toscana

**Cecilia Berni**, Responsabile organizzativo Rete Malattie Rare Regione Toscana

## TAVOLA ROTONDA

### Moderano:

**Claudio Zanon**, Direttore Scientifico di Motore Sanità

**Alessandro Malpeo**, Giornalista Scientifico

### Malattie rare neuromuscolari: appropriatezza organizzativa e nuovi modelli assistenziali regionali

- NMD Epidemiologia regionale, tracciatura dei pazienti
- Lo snodo chiave della transizione: criticità attuali e proposte di miglioramento
- Dalla diagnosi, alla presa in carico della persona adulta: come efficientare il sistema superando gli attuali gap
- Valore della formazione dei team assistenziali multidisciplinari dedicati
- Innovazione, PSP, nuove tecnologie di monitoraggio, per nuovi modelli di gestione domiciliare semplificata delle cure
- La parola ai pazienti: Equo e Uniforme accesso ai percorsi di cura, cosa funziona e cosa serve implementare
- Opportunità legislative e opportunità di risorse economiche 2023 (PNRR): come sfruttarle al meglio nelle regioni?

# LO SNODO CHIAVE DELLA TRANSIZIONE NELLE MALATTIE RARE NEUROMUSCOLARI

7 Novembre 2023  
dalle 9.30 alle 13.30

MOTORE  
SANITÀ 

## Discussant

**Angela Arcuri**, Membro del Direttivo di ACMT Rete per la malattia di Charcot-Marie-Tooth, Membro del Direttivo del FORUM Toscano delle Associazioni Malattie Rare e Vice Coordinatrice Consulta Malattie Neuromuscolari Toscana

**Daniela Argilli**, Coordinatrice Consulta e Membro Direttivo di Parent Project aps

**Guja Astrea**, Neuropsichiatra infantile IRCCS Fondazione Stella Maris, Pisa, Centro multidisciplinare per il follow-up e la prevenzione delle disabilità nelle Malattie Neuromuscolari e Neurodegenerative nell'età evolutiva

**Roberta Battini**, Responsabile UOC Neuropsichiatria Infantile I-B, IRCCS Fondazione Stella Maris, Pisa

**Cecilia Berni**, Responsabile organizzativo Rete Malattie Rare Regione Toscana

**Roberto Chiappini**, Fisioterapista, Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana

**Ielizza Desideri**, Direttrice UO Farmacia Ospedaliera Santa Chiara, Pisa

**Elena Procopio**, Responsabile f.f. SOC Malattie Metaboliche e Muscolari Ereditarie AOU Meyer Firenze

**Giulia Ricci**, Neurologia AOU Pisana, Centro di Coordinamento regionale CCMR-Malattie Neuromuscolari, Regione Toscana

**Michele Sacchini**, Referente SMA AOU Meyer IRCCS Firenze

**Cristina Scaletti**, Responsabile Clinico Rete Malattie Rare, Toscana

**Gabriele Siciliano**, Centro Malattie Rare Neuromuscolari AOU Pisa

**Chiara Ticci**, Dirigente Medico, Disciplina Neuropsichiatria infantile AOU Meyer IRCCS

**Call to action per le istituzioni regionali raccolto dal panel di esperti**

MOTORE  
SANITA

Panacea

In collaborazione con

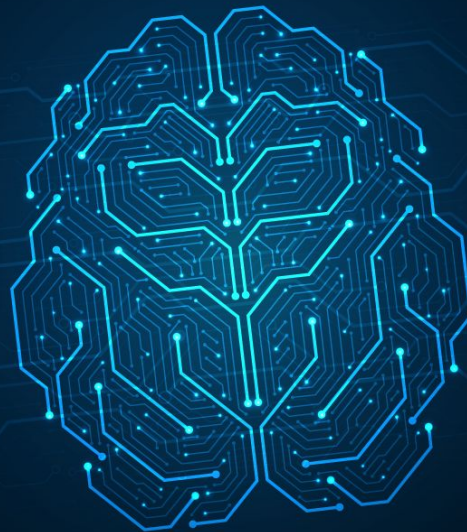


**ORGANIZZAZIONE e SEGRETERIA**

Anna Malpezi - 3299744772

Elisa Spataro - 3501626379

segreteria@panaceasc.com



[www.motoresanita.it](http://www.motoresanita.it)



Comunicazione e redazione stampa a cura di [www.mondosanita.it](http://www.mondosanita.it)

Registrati e ottieni le nostre **rassegne stampa** in esclusiva

