

# LO SNODO CHIAVE DELLA TRANSIZIONE NELLE MALATTIE RARE NEUROMUSCOLARI

EMILIA-ROMAGNA



**BOLOGNA**

**THE SYDNEY HOTEL**

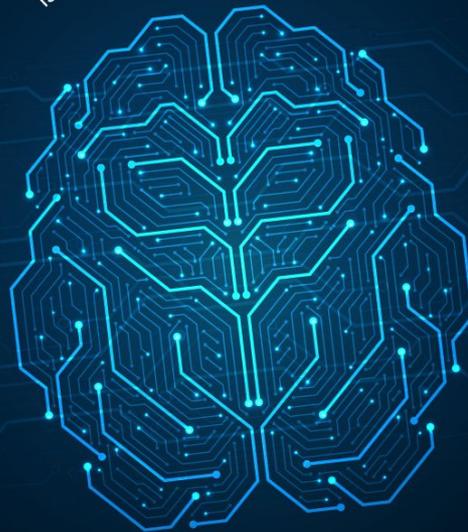
Via Michelino, 73



**12 Dicembre 2023**

dalle **9.30** alle **13.30**

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



**MOTORE  
SANITA**

# LO SNODO CHIAVE DELLA TRANSIZIONE NELLE MALATTIE RARE NEUROMUSCOLARI

12 Dicembre 2023  
dalle 9.30 alle 13.30

MOTORE  
SANITÀ

Con il patrocinio di



# LO SNODO CHIAVE DELLA TRANSIZIONE NELLE MALATTIE RARE NEUROMUSCOLARI

12 Dicembre 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 10.000 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 e 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

12 Dicembre 2023  
dalle 9.30 alle 13.30

MOTORE  
SANITÀ 

## Testimonianza di un Paziente

**Alice Greco**, Coordinatrice Consulta Malattie Neuromuscolari Emilia-Romagna

## Introduzione di Scenario

**Claudio Zanon**, Direttore Scientifico Motore Sanità

## Saluti delle autorità

**Lia Montalti**, Consigliere Regionale Emilia Romagna

## 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

## TAVOLA ROTONDA

### Moderazione:

**Claudio Zanon**, Direttore Scientifico Motore Sanità

## 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

12 Dicembre 2023  
dalle 9.30 alle 13.30



## Discussant:

**Valentina Baldini**, Presidente ASAMSI, Associazione per lo Studio delle Atrofie Muscolari Spinali Infantili

**Claudio Callegarini**, Direttore Neurologia Rimini AUSL della Romagna

**Carlo Fusco**, Direttore Struttura Complessa di Neuropsichiatria Infantile - Responsabile Centro HUB Regionale della rete per le malattie neurometaboliche e mitocondriali in età infantile - Docente a contratto Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia, Università degli Studi di Bologna, Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile - Head of Child Neurology and Psychiatry Unit, Department of Pediatrics AUSL-IRCCS di Reggio Emilia

**Cinzia Giulianelli**, Dirigente Medico Neuropsichiatria infantile, AUSL della Romagna

**Alice Greco**, Coordinatrice Consulta Malattie Neuromuscolari Emilia-Romagna

**Rocco Liguori**, Professore Ordinario Dipartimento di Scienze Biomediche e Neuromotorie Università di Bologna

**Raffaele Lodi**, Direttore Scientifico IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche Azienda USL Bologna

**Antonella Pini**, Direttore Malattie Neuromuscolari dell'Età evolutiva Istituto delle Scienze Neurologiche AUSL Bologna

**Elisa Rozzi**, Responsabile Rete delle Malattie Rare, Tumori rari e Rete della Genetica, Regione Emilia Romagna

**Elena Saccani**, Dirigente Medico Neurologia AOU di Parma

**Jasenka Sarajilija**, Dirigente Medico Neuropsichiatria infantile, AUSL della Romagna

**Matteo Volta**, Referente Malattie Rare, Regione Emilia-Romagna

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

MOTORE  
SANITA

Panacea

In collaborazione con

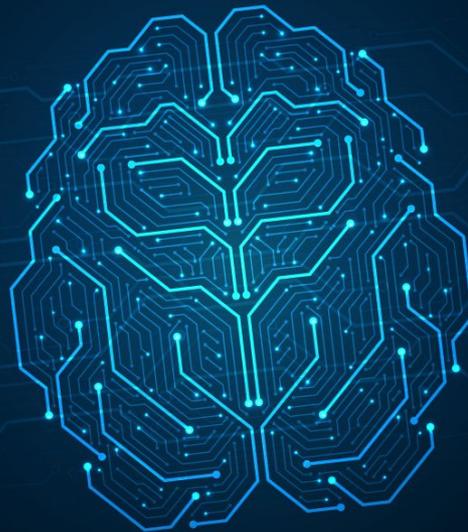


**ORGANIZZAZIONE e SEGRETERIA**

Anna Malpezi - 3299744772

Elisa Spataro - 3501626379

segreteria@panaceascs.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

