

DOCUMENTO DI SINTESI



www.motoresanita.it

ALFA MANNOSIDOSI



18 Giugno 2025

dalle **11.00** alle **13.30**

ROMA

Hotel Nazionale

Sala Cristallo

Piazza di Monte Citorio, 131



Introduzione all'Alfa Mannosidosi

L'Alfa Mannosidosi è una malattia genetica rara da accumulo lisosomiale che colpisce circa 1 neonato ogni 500.000. Si manifesta in forme eterogenee, da lievi a gravemente debilitanti, con sintomi neurologici, muscolo-scheletrici, uditivi e immunitari. L'esordio clinico può essere sfumato e subdolo, con sintomi che compaiono gradualmente e variano significativamente da paziente a paziente. La progressione della patologia può portare a disabilità intellettiva, anomalie scheletriche, deficit uditivi e compromissione immunitaria. È perciò fondamentale una diagnosi tempestiva e un tempestivo avvio della terapia per migliorare la qualità e l'aspettativa di vita.

L'importanza dello screening neonatale

Lo screening neonatale esteso rappresenta uno degli strumenti più efficaci per individuare precocemente i neonati affetti da Alfa Mannosidosi e avviarli subito verso un percorso di cura adeguato. In Italia, grazie alla Legge 167/2016, lo screening obbligatorio è attivo su 49 patologie, ma l'inserimento di nuove malattie nel panel resta lento e burocraticamente complesso. Il mancato rinnovo del gruppo di lavoro per l'aggiornamento del panel ha bloccato l'iter per molte patologie che risponderebbero pienamente ai criteri di inserimento. È urgente riattivare questo gruppo per garantire equità di accesso allo screening e superare le disomogeneità regionali.

Diagnosi precoce e nuove tecnologie

L'identificazione precoce dei pazienti, anche nei casi con fenotipi lievi o atipici, consente l'avvio tempestivo delle terapie, come la terapia enzimatica sostitutiva e, in casi selezionati, il trapianto di midollo osseo. La diagnosi precoce ha un impatto diretto sulla prognosi, sulla prevenzione delle complicanze e sull'inclusione sociale. L'integrazione di strumenti avanzati come l'intelligenza artificiale nel processo diagnostico può contribuire a ridurre significativamente i tempi di identificazione della malattia.

Presa in carico multidisciplinare e ruolo delle associazioni

La gestione dell'Alfa Mannosidosi richiede un modello organizzativo solido, centrato su team multidisciplinari composti da clinici, psicologi, fisioterapisti, logopedisti e specialisti nella gestione delle comorbidità. Una presa in carico continuativa, dall'infanzia all'età adulta, deve includere anche la riabilitazione, la chirurgia ortopedica, la gestione dei deficit uditivi e un supporto psicologico e sociale dedicato. È fondamentale una rete capillare che includa i centri di riferimento ospedalieri e universitari, ma anche strutture territoriali per l'assistenza domiciliare e la continuità di cura.



Governance e disparità regionali

Esistono variabilità regionali intrinseche alle diverse caratteristiche storiche dell'evoluzione dei diversi sistemi sanitari territoriali. La presenza di buone prassi in alcune regioni italiane ci deve spingere alla condivisione ed estensione delle stesse su tutto il territorio nazionale.

Privacy, dati sanitari e innovazione digitale

Un tema trasversale di primaria importanza è la disponibilità e interoperabilità dei dati sanitari. Le barriere normative legate alla privacy impediscono spesso un uso efficace dei dati clinici, rallentando la diagnosi e la presa in carico. L'impiego delle tecnologie digitali e l'integrazione con le reti europee (ERN) possono offrire strumenti decisivi per migliorare l'efficacia e la tempestività degli interventi, garantendo una migliore qualità assistenziale.

Impatto economico e sostenibilità

Lo screening precoce e un'organizzazione sanitaria efficiente rappresentano un investimento strategico. Intervenire nelle fasi iniziali della malattia riduce drasticamente i costi sanitari e sociali a lungo termine, legati all'assistenza, alle ospedalizzazioni e alla perdita di produttività. La sostenibilità deve essere letta in chiave proattiva: prevenire è economicamente vantaggioso oltre che clinicamente indispensabile.

Ruolo delle associazioni e della comunità

Le associazioni dei pazienti giocano un ruolo cruciale nella sensibilizzazione dell'opinione pubblica, nel supporto alle famiglie e nella definizione condivisa dei percorsi diagnostico-terapeutici. Attraverso il loro impegno, promuovono la formazione, la ricerca e l'inclusione sociale, contribuendo alla costruzione di un sistema più equo e centrato sui bisogni reali delle persone affette da malattie rare.

Testimonianze e qualità della vita

Le testimonianze dirette dei caregiver mettono in luce il peso emotivo, psicologico e organizzativo che la malattia comporta per l'intero nucleo familiare. Dalla solitudine nel momento della diagnosi, alla difficoltà di orientarsi nel sistema sanitario, emerge con forza la necessità di supporti concreti: dal riconoscimento dell'assistenza psicologica alla terapia domiciliare, fino a strumenti per garantire una reale inclusione scolastica e lavorativa.



Temi emersi

- **Screening neonatale:** necessità urgente di estendere e uniformare lo screening neonatale su tutto il territorio nazionale.
- **Diagnosi precoce:** intervento tempestivo essenziale per migliorare prognosi e qualità della vita.
- **Governance e regionalismo:** contrasto alla disparità regionale attraverso la condivisione delle buone prassi nell'accesso e nella qualità delle cure.
- **Dati e digitalizzazione:** barriere legate alla privacy e necessità di una migliore interoperabilità dei dati.
- **Presa in carico multidisciplinare:** centralità di un approccio integrato, comprensivo di sostegno psicologico e assistenziale.
- **Ruolo delle associazioni:** importanza della collaborazione tra associazioni dei pazienti, clinici e istituzioni.
- **Impatto economico:** visione degli screening e della diagnosi precoce come investimenti a lungo termine.
- **Qualità della vita e inclusione sociale:** necessità di maggiore supporto e inclusione per pazienti e caregiver.



Action points

- **Ricostituzione del gruppo SNE:** riattivare immediatamente il gruppo di lavoro per lo screening neonatale esteso per garantire la rapida inclusione di nuove patologie.
- **Linee Guida e consensus cliniche:** elaborare una consensus clinica nazionale ed europea per la diagnosi e la presa in carico dell'Alfa Mannosidosi.
- **Razionalizzazione e uniformità:** semplificare le procedure e promuovere l'omogeneizzazione dei percorsi di cura tra le regioni italiane.
- **Superamento barriere privacy:** creare un gruppo di lavoro dedicato per risolvere criticità normative e tecniche legate alla privacy e ai dati sanitari.
- **Implementazione ERN:** favorire l'integrazione tra reti regionali e le reti europee di riferimento (ERN) per ridurre i tempi di diagnosi e migliorare la qualità assistenziale.
- **Formazione e sensibilizzazione:** promuovere programmi formativi per operatori sanitari e sensibilizzare sulla patologia nelle scuole e nelle famiglie.
- **Supporto psicologico e sociale:** garantire supporto psicologico ai pazienti e alle famiglie, integrando queste figure nei team multidisciplinari.
- **Monitoraggio e valutazione:** stabilire indicatori e sistemi di monitoraggio per valutare l'efficacia degli interventi e la qualità assistenziale offerta sul territorio nazionale.



Documento redatto sulla base dei contenuti discussi dai partecipanti all'evento

Giuseppina Annicchiarico, Coordinatrice del centro di coordinamento regionale CO.RE.MAR

Antonio Barbato, Medico Specialista AOU Federico II

Flavio Bertoglio, Presidente AIMPS (Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini)

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

Andrea Costa, Consulente Ministero Sanità PNRR

Monica Giovagnoni, Referente per l'Alfa-Mannosidosi AIMPS (Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini)

Gian Antonio Girelli, Componente XII Commissione Affari Sociali, Camera dei Deputati

Giuseppe Limongelli, Direttore Centro di Coordinamento Malattie Rare Regione Campania

Walter Locatelli, Direzione Scientifica Motore Sanità

Simona Loizzo, Componente 10^a Commissione Permanente, Senato della Repubblica

Ilenia Malavasi, Componente XII Commissione Affari Sociali e Sanità, Camera dei Deputati, XIX Legislatura

Orfeo Mazzella, Componente 10^a Commissione permanente, Senato della Repubblica

Annarita Patriarca, Componente XII Commissione Affari Sociali Camera dei Deputati

Roberto Poscia, Direttore Centro Interdipartimentale Malattie Rare, Policlinico Umberto I, Roma

Luca Sangiorgi, Incaricato del Ministero per la Joint Action sull'integrazione degli ERN nel Sistema Sanitario Nazionale

Annalisa Scopinaro, Presidente UNIAMO

Claudio Zanon, Direttore Scientifico Motore Sanità

Ignazio Zullo, Componente 10^a Commissione permanente, Senato della Repubblica



Con il contributo non condizionante di



Comunicazione e redazione stampa
a cura di **www.mondosanita.it**

Registrati e ottieni le nostre
rassegne stampa in esclusiva

ORGANIZZAZIONE e SEGRETERIA

Francesca Romanin - 328 825 7693

Truman Piovano - 328 8443678

segreteria@panaceascs.com



**MOTORE
SANITA**
Cure the Future

panacea

f X @ y in

www.motoresanita.it

