



GOVERNARE IL FUTURO DEL SSN

Dall'innovazione biologica alla sanità digitale,
dalla prevenzione alla medicina di precisione

18 - 19 - 20 FEBBRAIO 2026

Simona Borroni

Gruppo Famiglie Dravet APS
Dravet Syndrome European Federation

LA SINDROME DI DRAVET

**Encefalopatia dello sviluppo
ed epilettica**
Sindrome Genetica Rara



Insorge nel **primo anno**
di vita
Progressione durante
tutto l'arco della vita

- **Epilessia Farmacoresistente**
Politerapie
- **Disturbi associati:**
disturbi motori, disabilità
intellettiva
e problematiche comportamentali

L'IMPATTO SULLE FAMIGLIE

Impatto psicologico

- Gestione quotidiana
- Coordinamento cure
- Incertezza del futuro

Impatto economico

- Riduzione ore di lavoro dei
caregivers o modifiche
progetto lavorativo

Disuguaglianze territoriali

- Accesso ai servizi variabile
- Frammentazione percorsi
assistenziali

Umanizzazione delle curePercorsi di **transizione** strutturatiPresa in carico **multidisciplinare** e **formazione**Integrazione **ospedale-territorio****Condivisione informazioni cliniche,** integrazione FSE 2.0 con informazioni chiaveEquità territoriale, potenziamento **telemedicina** follow-up e percorsi riabilitativi

PNMR 2023 – 2026, Percorsi assistenziali – Integrazione socio sanitaria e continuità assistenziale

VS

FRAMMENTAZIONE PERCORSI ASSISTENZIALI**Discontinuità assistenziale****Duplicazione degli interventi****Maggior rischio clinico****Perdita di efficienza****Insoddisfazione del paziente**

SCREENING GENETICO NEONATALE

18 - 19 - 20 FEBBRAIO 2026

Per me è stato devastante, per me per mio marito, per mia madre, per tutti. Non lo rifarei fare questo test, anche perché io non l'avevo capito...io ho partorito di sera, subito dopo il parto, la gioia mi era nato questo bimbo stupendo, sano, mi danno questo modulo da compilare,.. chi lo pensava.,si parla sempre magari del metabolismo, ma di queste questioni genetiche io non le avevo capite...

.... non ricordo neanche cosa ho siglato. Perché includono queste malattie che non si possono debellare?

....a 18 giorni dal parto mi è stata data questa notizia, prima al telefono dal genetista...io non riuscivo a capire che cosa mi stesse dicendo.... Ho fatto una ricerca su Internet ed ho individuato subito la malattia e sono andata nel panico.. Tutto gravissimo ai nostri occhi mentre io davanti ho un bambino sanissimo.

Poi....è scattato il rifiuto verso questo bimbo. Mi fa male parlare di questo...tutti i giorni per me sono una croce, una morte..non so come andrà a finire però è veramente dura. Quello che mi hanno detto è troppo doloroso. Non lo so se è giusto non sapere o saperlo però per me ... avrei preferito non sapere nulla avrei preferito scoprirlo al momento...

SCREENING GENETICO NEONATALE

Alcuni aspetti etici e organizzativi

**Malattie
«azionabili»**

**Formazione
preliminare della
cittadinanza**

**Percorsi e
protocolli di
presa in carico**

**Informativa e
consenso :**
quando e dove

**Malattie ad
insorgenza in età
adulta**

GRAZIE PER L'ATTENZIONE!



18 - 19 - 20 FEBBRAIO 2026