

LO SNODO CHIAVE DELLA TRANSIZIONE NELLE MALATTIE RARE NEUROMUSCOLARI

VENETO



PADOVA

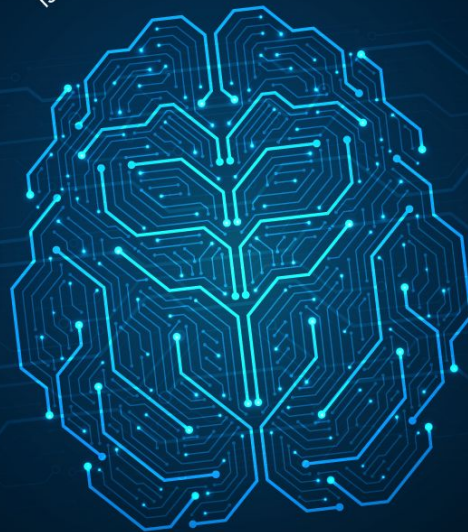
Hotel Best Western Plus Galileo
Via Venezia, 30



23 Novembre 2023

dalle **15.00** alle **19.00**

Iscriviti su www.motoresanita.it



**MOTORE
SANITA**

LO SNODO CHIAVE DELLA TRANSIZIONE NELLE MALATTIE RARE NEUROMUSCOLARI

23 Novembre 2023
dalle 15.00 alle 19.00

MOTORE
SANITÀ

Con il patrocinio di



LO SNODO CHIAVE DELLA TRANSIZIONE NELLE MALATTIE RARE NEUROMUSCOLARI

23 Novembre 2023
dalle **15.00** alle **19.00**



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 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

23 Novembre 2023
dalle **15.00** alle **19.00**

**MOTORE
SANITÀ** 

Testimonianza di un paziente

Annamaria Busatta, Presidente Uildm Vicenza

Maira Bressan, Referente Cidp Italia

Introduzione di Scenario

Claudio Zanon, Direttore Scientifico Motore Sanità

Saluti delle autorità

Sonia Brescacin, Presidente V Commissione, Politiche Socio-Sanitarie, Consiglio Regionale del Veneto

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

Paola Facchin, Responsabile Coordinamento Malattie Rare, Regione Veneto

TAVOLA ROTONDA

Moderano

Giorgia Perilongo, Professore Ordinario di Pediatria, Dipartimento Salute della Donna e del Bambino e coordinatore Dipartimento Funzionale Malattie Rare, AOU Padova

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
- La 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

23 Novembre 2023
dalle 15.00 alle 19.00

MOTORE
SANITÀ 

Discussant:

Caterina Agosto, Dirigente Medico Centro di Riferimento Regionale Cure Palliative e Terapia del Dolore Pediatriche, Regione del Veneto

Luca Bello, Professore Associato Neurologia il Dipartimento di Neuroscienze DNS Università degli Studi di Padova

Mauro Bonin, Direttore programmazione e controllo SSR, Regione del Veneto

Alberto Burlina, Direttore UOC Malattie Metaboliche ed Ereditarie, Dipartimento di Pediatria, AOU Padova

Chiara Calore, Dirigente Medico, UOC Cardiologia AOU Padova

Gian Maria Fabrizi, Professore di Neurologia, Dipartimento di Neuroscienze, Biomedicina e Movimento, Università di Verona

Francesco Ieva, Presidente Associazione AltroDomani APS-ETS e Promotore Consulte Malattie Neuromuscolari

Andrea Martinuzzi, Direttore dell'Unità Complessa di Neuroriabilitazione per l'età evolutiva (UGDE) e per l'età giovane adulta (URNA) del Polo Veneto dell'IRCCS

Elena Pegoraro, Professore Dipartimento di Neuroscienze, Università degli Studi di Padova

Emanuela Pozzan, Coordinatrice Consulta Neuromuscolare del Veneto

Marco Rasconi, Presidente Nazionale UILDM

Call to action per le istituzioni regionali raccolto dai panel di esperti

Tutti i Relatori sono stati invitati

In collaborazione con



ORGANIZZAZIONE E SEGRETERIA

Anna Malpezzi - 3299744772

Elisa Spataro - 3501626379

segreteria@panaceascs.com

MOTORE
SANITA

panacea



www.motoresanita.it



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

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

