

06 Giugno 2022

Al Consiglio Direttivo LICE

Oggetto: Report GdS Malattie Rare – Attività 2021-2022

Il GdS Malattie rare coordinato da Nicola Specchio e Angela La Neve ha come referente per il CD Nicola Specchio ed è attualmente costituito da i seguenti componenti approvati dal CD: Giovanni ASSENZA, Carmen BARBA, Irene BAGNASCO, Leda BILO, Maria Paola CANEVINI, Francesca DARRA, Valentina DE GIORGIS, Maurizio ELIA, Edoardo FERLAZZO, Tiziana GRANATA Laura LICCHETTA, Concetta LUISI, Nicola PIETRAFUSA, Pasquale STRIANO

La Commissione è stata creata alla fine del 2021 ed a seguito di riunioni on line e mediante scambi di email ha programmato le seguenti attività da svolgere nel triennio:

1. Definire lo stato dell'arte in ambito LICE oggi con un questionario ad hoc inviato personalmente ai responsabili dei centri LICE (*attività avviata*)
2. Definire lo stato dell'arte in Italia oggi relativo alla gestione regionale delle MR di interesse epilettologico con un questionario ad hoc inviato personalmente ai coordinatori delle aree/macro aree (*attività avviata*)
3. Realizzare un questionario per le associazioni pazienti per individuare i bisogni non soddisfatti
4. Encefalopatie epilettiche e dello sviluppo: the patient journey
5. Red flags che possono far sospettare la diagnosi (obiettivo: individuare, informare e formare per evitare il ritardo diagnostico)
6. Le attuali opportunità diagnostiche e la road map da seguire (obiettivo: definirlo, formare e fornire indicazioni operative da applicare alla pratica clinica)
7. La diagnosi: comunicazioni, implicazioni prognostiche e presa in carico (obiettivo: individuare i punti critici e le necessità dei pazienti, formare e fornire indicazioni operative da applicare nella pratica clinica)
8. la "luce in fondo al tunnel": la medicina di precisione (obiettivo: informare sulle nuove strategie terapeutiche)
9. Realizzazione di 2 flyer dedicati ai medici e alle famiglie
10. Rapporti con le istituzioni per il riconoscimento di malattie che non sono inserite nel decreto (farmaci off-label)
11. Traduzione dell'aggiornamento Orphanet

Altre attività:

- 1) Il GdS Malattie Rare sta valutando in collaborazione con la Commissione Farmaco e la Commissione Genetica l'ipotesi di una survey sui pazienti con CDKL5.
- 2) Possibile espansione della survey su altre malattie rare

**Punti richiesti:**

1. Riunioni istituzionali – durante Congresso Nazionale e Policentrica  
*Ufficialmente convocata durante Congresso 2022*
2. Riunioni extra – avvenute al di fuori dei sopra citati eventi e organizzate da LICE  
*La commissione non si è mai riunita fisicamente.*
3. Corsi LICE – VEEG, Genetica, Neuroimaging, EEG  
*No*
4. Corsi extra – non istituzionali LICE ma organizzati da Commissioni e/o GdS  
*No*
5. *Newsletter/Forum – disponibili sul sito o inviati ai Soci*  
*No*
6. *LG/HTA/PDT*  
*No*
7. *Progetti*  
Nessun progetto di quelli previsti è stato ancora avviato
8. *Workshop*  
*No*
9. Breakfast Seminar – congresso 2022  
*No*

In fede

Nicola Specchio & Angela La Neve