

# REPORT

Prima Riunione Commissione Malattie Rare LICE

13 ottobre 2021

## BOARD

Assenza Giovanni  
Barba Carmen  
Bagnasco Irene  
Bilo Leda  
Canevini Maria Paola  
Darra Francesca  
De Giorgis Valentina  
Elia Maurizio  
Ferlazzo Edoardo  
Granata Tiziana  
Licchetta Laura  
Luisi Concetta  
Striano Pasquale  
Pietrafusa Nicola  
Specchio Nicola  
La Neve Angela

Il presente documento rappresenta la sintesi dell'incontro virtuale "Riunione Commissione Malattie Rare LICE" tenutasi il giorno 13 ottobre 2021.

Gli obiettivi definiti per questo meeting sono stati:

1. Definire lo stato dell'arte in Italia oggi con un questionario ad hoc inviato personalmente ai responsabili dei centri LICE
2. Realizzare un questionario per le associazioni pazienti per individuare i bisogni non soddisfatti
3. Encefalopatie epilettiche e dello sviluppo: the patient journey
  - ✓ Red flags che possono far sospettare la diagnosi (obiettivo: individuare, informare e formare per evitare il ritardo diagnostico)
  - ✓ L'eterogeneità che rende complessa l'identificazione delle red flags
  - ✓ Le attuali opportunità diagnostiche e la road map da seguire (obiettivo: definirlo, formare e fornire indicazioni operative da applicare alla pratica clinica)
  - ✓ 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)
  - ✓ la "luce in fondo al tunnel": la medicina di precisione (obiettivo: informare sulle nuove strategie terapeutiche)
4. realizzazione di 2 flyer dedicati ai medici e alle famiglie
5. rapporti con le istituzioni per il riconoscimento di malattie che non sono inserite nel decreto (farmaci off-label)
6. Traduzione dell'aggiornamento Orphanet

Nella discussione è emersa la necessità di realizzare un questionario da inviare ai responsabili dei centri LICE sul tema della Malattie Rare con lo scopo di comprendere:

- ✓ quanti sono i pazienti con malattie rare che seguiamo
- ✓ quali sono le problematiche che si incontrano nella pratica clinica

È necessario coinvolgere le associazioni dei pazienti che sono molto attive su questi argomenti. Esiste una rete di associazioni per malattie rare ha già predisposto un documento - firmato dai coordinatori dei centri Epicare italiani, dalla SIMPIA e dalla LICE. Questo documento è stato inviato, a nome dei pazienti, al ministero della Salute, per chiedere un ampliamento del riconoscimento di alcune malattie rare attualmente non inserite nel decreto. Sarebbe opportuno lavorare in parallelo con questo progetto, inviando alle associazioni un questionario per capire quali sono i potenziali bisogni dei pazienti con epilessie rare.

Nella valutazione dei pazienti con encefalopatie epilettiche di sviluppo con il fine di redigere un documento che serva come percorso terapeutico e soprattutto diagnostico. Lo scopo è velocizzare tali percorsi integrando in essi con una parte dedicata alla comunicazione della diagnosi ed alle implicazioni prognostiche e coinvolgendo gli psicologi.

Realizzare due flyer, con lo scopo di spiegare cosa sono le malattie rare, quali sono le epilessie rare, cosa bisogna fare, ecc.

- ✓ uno dedicato ai medici neurologi e ai medici di famiglia
- ✓ uno dedicato alle famiglie

Traduzione dell'aggiornamento di Orphanet e produzione di un fascicolo (pdf elettronico) di tale aggiornamento, non ancora disponibile

Intervento dott.ssa Angela la Neve:

la dott.ssa propone di rinviare a gennaio 2022 l'aggiornamento sullo stato dell'arte dei centri LICE rinviarlo alla luce della variazione dei criteri e degli aggiornamenti che seguiranno. Sarebbe opportuno inserire la traduzione dell'aggiornamento Orphanet sul sito LICE

Intervento dott.ssa Tiziana Granata:

Per l'aggiornamento Orphanet i tempi sono lunghi. Un aggiornamento fatto circa un anno fa (sulla) è stato inserito sul sito Orphanet 3 mesi fa. Ora è prevista una altra riunione per i codici. I lavori avviati a maggio 2020, realizzate la maggior parte delle schede, in corso il lavoro sui codici. Di potrebbe valutare quali sono le schede aggiornate e man mano tradurle ed eventualmente inserirle sul sito LICE direttamente come collegamento al sito Orphanet, previa autorizzazione. Il punto più importante è la difficoltà di inserire certe malattie rare e dare un codice, e quindi un supporto alle famiglie.

Intervento dott.ssa Carmen Barba:

la dott.ssa Barba condivido con la dott.ssa La Neve di reinviare il questionario a dopo la definizione dei centri. Il problema primario è il riconoscimento malattie attualmente non inserite nel decreto. Ci sono una serie di farmaci off-label che precedentemente era in qualche modo possibile prescrivere anche al di fuori dei piani terapeutici per malattie rare, anche

farmaci offlabel di largo utilizzo. Ora in misura sempre maggiore, soprattutto per questioni economiche, le regioni chiedono i PT di malattia rara ed è molto complicato spiegare ai pazienti che non gli si può prescrivere Micropam e/o Diacomit perché non hanno il PT. Questo è un punto centrale. La dott.ssa ritiene che il progetto che riguarda le encefalopatie epilettiche dello sviluppo sia un'ottima idea. Ricorda che per la chirurgia dell'epilessia, in passato è stato fatto un documento analogo.

Intervento dott.ssa Concetta Luisi:

nel suo intervento la dott. ssa Luisi condivide la necessità di definire un algoritmo diagnostico e terapeutico e pensa possa essere molto utile, anche perché per le per malattie rare non esiste al momento. Sulla questione prescrizione farmaci in pz con malattie rare. Problematiche riguardano sia pazienti con sdr chiaramente genetiche ma non ancora definite, sia pazienti che hanno mutazioni che non rispettano il fenotipo clinico quindi bisogna dichiarare una diagnosi non precisa per fare il PT. Si può chiedere ampliamento di alcuni codici.

Intervento dott.ssa Irene Bagnasco

Nel suo intervento la dott. ssa sottolinea che la definizione dello stato dell'arte farebbe emergere la grossa frammentazione nella gestione delle malattie rare nelle varie regioni; ad esempio, nel Piemonte tutti i centri, ad ogni livello, possono fare richiesta di essere accreditati come di centro malattie rare caricare il paziente e fare piano terapeutico; sottolinea come differenze regionali importanti considerando le "migrazioni" dei pazienti. Prioritaria la questione del riconoscimento delle malattie rare non inserire. Conclude che sarebbe opportuno essere inclusivi nel coinvolgimento delle associazioni pazienti malattie rare

Intervento dott.ssa Laura Licchetti

Nel suo intervento la dott. ssa evidenzia che i vari obiettivi siano già stati esplicitati. Il punto 5 è il più problematico: quando parliamo di encefalopatie epilettiche genetiche: parliamo di un calderone in cui inserire entità determinate da diverse eziologie. Sarebbe opportuno riconoscere le differenti entità anche in un'ottica di precision medicine per poter prescrivere ai pazienti con DEE ad eziologia genetica specifici piani terapeutici individuali. Il commento della dott.ssa Canevini è che ad oggi con il supporto della letteratura si può fare il piano terapeutico. Il commento della dott. ssa Barba è che un discorso analogo riguarda le malattie metaboliche come ad esempio le glicogenosi che hanno codice di esenzione unico pur avendo trattamenti personalizzati per ogni singola sotto variante. L'intervento si conclude con la proposta di uniformare il percorso diagnostico di patologie a coinvolgimento multi organo come ad esempio la Sclerosi Tuberosa

Intervento dott.ssa Maria Paola Canevini

Nel suo intervento la dott. ssa evidenzia l'esigenza di differenziare la discussione sullo stato dell'arte in una parte organizzativa locale e una raccolta dati per centri. Sul coinvolgimento della associazione pazienti propone di essere assolutamente inclusivi. Sui flyer propone che il contenuto vada differenziato a seconda del destinatario

Intervento dott. Maurizio Elia

Nel suo intervento sottolinea la difficoltà a ricostruire lo stato dell'arte e che ci si potrebbe limitare a chiedere cose sugli aspetti organizzativi, sui volumi di chi segue i pazienti con malattie rare e in che termini. È importante coinvolgere le associazioni pazienti coinvolgere tutti, considerando che solitamente partecipa il 30 % delle realtà coinvolte ed importante valutare a monte la fonte per poter coinvolgere tutte le associazioni. Il punto 3 (il patient journey) potrebbe diventare un position paper impostato come una review o un delphi. Sarebbe opportuno fare un incontro specifico per il documento dei LEA per capire cosa non è entrato e cosa è prioritario che entri

Intervento dott.ssa Valentina de Giorgis

Nel suo intervento la dott. ssa sottolinea la necessità di individuare criteri di definizione malattia rara facendo tesoro dell'esperienza Epicare. Servono criteri sovrapponibili per le varie regioni che faciliterebbe il conteggio

L'incontro si conclude con la necessità di programmare incontro a cadenza bimestrale (prossima riunione a gennaio 2022)