

27 Gennaio 2023

**Oggetto: Minuta GdS Malattie Rare – Attività 2023**

Presenti: Angela Laneve, Nicola Specchio, Carmen Barba, Valentina De Giorgis, Tiziana Granata, Francesca Ragona (uditrice), Concetta Luisi, Maurizio Elia, Irene Bagnasco, Laura Licchetta.

Assenti: Leda Bilo (moderazione), Gianni Assenza (moderazione), Paola Canevini, Francesca Darra, Nicola Pietrafusa, Pasquale Striano

Di seguito l'aggiornamento sull'avanzamento delle attività programmate 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. *Tale attività è stata presa in carico da Angela La Neve, e deve essere inviato il questionario che è stato preparato.*
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/macroaree.  
*Tale attività è stata presa in carico da Angela La Neve, sono stati inviati i questionari specifici e raccolte le risposte che hanno permesso di mappare l'attività delle aree/macroaree (Nicola Pietrafusa ha compilato un database, in corso elaborazione dati).*
3. **Traduzione dell'aggiornamento Orphanet.** *Tale attività è stata presa in carico da Camen Barba, con la collaborazione di Concetta Luisi e Nicola Pietrafusa. Dalla ricerca eseguita emerge che la versione in italiano di Orphanet è aggiornata al 2007, quella in inglese al 2021. È necessario parlare con Rima Nabbout per definire la versione da tradurre (NS), quindi decidere se eseguire la traduzione autonomamente (e in tal caso è utile che sia coinvolta una quarta persona), o meglio individuare un collaboratore che possa portare a termine il lavoro in maniera retribuita (con l'utilizzo di una somma pari a 800-1000 euro dal budget 2023).*
4. **Rendere fruibili i webinar di Epicare sul sito della LICE.** *Tale attività è stata presa in carico da Nicola Specchio che sta concludendo l'accordo per finalizzare la cosa.*
5. **Realizzazione di flyer dedicati ai medici e alle famiglie.** *Si è deciso di tradurre i leaflet presenti sul sito di Epicare. Tali leaflet dovrebbero essere resi disponibili sul sito dell'ospedale oltre che su quello della LICE. Bisogna chiedere ad Alexis se è possibile apporre il logo della LICE (NS). L'attività è stata presa in carico da Valentina De Giorgis che coordinerà il lavoro (da dividere con gli altri).*
6. **Realizzare un questionario per le associazioni** pazienti per individuare i bisogni non soddisfatti. *Si è deciso all'unanimità di rimandare al prossimo anno questa attività'.*
7. **Encefalopatie epilettiche e dello sviluppo: the patient journey.** *Dalla discussione è emerso che creeremo un documento dedicato ai pazienti che parli in generale delle EE e di sviluppo ad esordio precoce, senza la necessità di elencare le diverse sindromi. Si cercherà di mettere in evidenza il percorso diagnostico ed il management dei pazienti. Verrà inoltre tradotto il materiale disponibile sul sito Epicare (è stato tradotto solo KCNQ2). Il lavoro è stato preso in carico da Tiziana Granata che coordinerà l'attività (da dividere con Irene Bagnasco).*

8. **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). *Tale attività è stata presa in carico da Angela La Neve.*
9. **Rapporti con le istituzioni per il riconoscimento di malattie che non sono inserite nel decreto** (farmaci off-label). *Tale attività è stata presa in carico da Nicola Specchio.*

Durante la prossima riunione cercheremo di ampliare i differenti gruppi di lavoro coinvolgendo coloro i quali possano essere interessati tra gli altri membri del GdS.

Le altre attività saranno discusse in futuro. Si programma un incontro su zoom tra tre mesi.