

Gruppo di Studio MALATTIE RARE
Coordinatori: Angela La Neve, Nicola Specchio

Obiettivi

1. Definire lo stato dell'arte in Italia oggi (questionario ad hoc mandato personalmente ai responsabili dei centri/ambulatori LICE) (rinviamo a gennaio 2022).
Dividere in due parti: 1) organizzativa locale per info 2) parte simile a EPicare, ovvero volumi di attività
Difficile ottenere dei dati sui volumi.
Definizione di quali sono le malattie rare
Coordinatori regioni/macroaree
2. Questionario alle associazioni pazienti per individuare i bisogni non soddisfatti
Piu' inclusivi possibile
Fonte?
3. Encefalopatie epilettiche e dello sviluppo: the patient journey
- le red flags che possono far sospettare la diagnosi (obiettivo: individuarle, informare e formare per evitare il ritardo della diagnosi).
- Eterogeneita' rende complessa l'identificazione di red flags.
-le attuali opportunità diagnostiche e la road map da seguire (obiettivo: definirlo, formare e fornire indicazioni operative da applicare nella pratica clinica)
- la diagnosi: comunicazione, 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)
- chirurgia
- position paper ? review/delphi
4. Realizzazione di 2 flyer dedicati ai medici e alle famiglie: contenuti? Medicina generale/Pediatri libera scelta/ neurologi
Evento formativo di base
5. Rapporti con le istituzioni per il riconoscimento di malattie che non sono inserite nel decreto. (farmaci off-label)
Valutare attuale documento
6. Traduzione dell'aggiornamento di Orphanet (sito LICE?) (valutare le schede aggiornate??, link dal sito a Orphanet).

Membrri proposti:

Gianni Assenza – Roma Campus Biomedico
Carmen Barba – Firenze Meyer
Irene Bagnasco – Torino
Leda Bilo - Napoli
Maria Paola Canevini – Milano SAN PAOLO
Francesca Darra – Verona
Valentina De Giorgis – Pavia
Maurizio Elia – Troina
Edoardo Ferlazzo – Reggio Calabria
Tiziana Granata – Milano BESTA
Laura Licchetta – Bologna
Diletta Luisi - Padova
Pasquale Striano – Genova GASLINI
Nicola Pietrafusa (supporto di Specchio)

Finanziamento Richiesto:

Euro 3500

- Riunioni in presenza
- Consulenti strategici per rapporti con Ministero
- Traduzione Orphanet
- Realizzazione flyer per medici e famiglie