

Al Consiglio Direttivo LICE

Oggetto: Report GdS Malattie Rare – Attività al 31.12.2022

Il GdS Malattie rare coordinato da Nicola Specchio e Angela La Neve ha come referente per il CD Nicola Specchio ed è 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 ed Elisa Osanni

La Commissione nel 2022 a seguito essenzialmente di scambi di mail:

1. Ha formulato un questionario ad hoc destinato ai coordinatori delle macro aree volto a definire lo stato dell'arte in ambito LICE relativo alla gestione regionale delle MR di interesse epilettologico. Il questionario è già editato ed è in fase di invio
2. Ha avviato la formulazione di un questionario ad hoc da inviare ai responsabili dei centri LICE per definire le potenzialità prescrittorie e certificative di ciascun centro. Il questionario è attualmente in fase di stesura.
Il confronto fra gli esiti dei due questionari potrà rendere un quadro chiaro dello stato attuale nella gestione di questo tipo di patologie in Italia
3. Procede il lavoro di traduzione dell'aggiornamento di Orphanet cui seguirà la produzione di un fascicolo (pdf elettronico) di tale aggiornamento
4. In riferimento all'obiettivo formativo è in fase di conclusione l'accordo che consentirà di inserire nel sito LICE il link di accesso ai Webinars EpiCare
5. È in corso la valutazione di produzione di brevi video "pillole" informative su red flag e specifiche malattie rare di interesse epilettologico. (obiettivo: individuare, informare e formare per evitare il ritardo diagnostico)

Attività future già incluse nel programma triennale 2021-2024

6. Realizzare un questionario per le associazioni pazienti per individuare i bisogni non soddisfatti
7. Encefalopatie epilettiche e dello sviluppo: the patient journey

8. Le attuali opportunità diagnostiche e la road map da seguire (obiettivo: definirlo, formare e fornire indicazioni operative da applicare alla pratica clinica)
9. 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)
10. la “luce in fondo al tunnel”: la medicina di precisione (obiettivo: informare sulle nuove strategie terapeutiche)
11. Realizzazione di 2 flyer dedicati ai medici e alle famiglie
12. Rapporti con le istituzioni per il riconoscimento di malattie che non sono inserite nel decreto (farmaci off-label)
13. 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. In corso di definizione

Finanziamento Richiesto per l’anno 2023:

Euro 3500

- **analisi risultati delle survey**
- **Consulenti strategici per rapporti con Ministero**
- **Traduzione Orphanet**
- **Realizzazione flyer per medici e famiglie**

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