

**Verbale riunione**  
**Commissione Medico-Scientifica UILDM**  
Milano, Sede Telethon, Piazza Cavour, 1  
Venerdì 13 gennaio 2012

**Presenti:**

Paolo **Banfi** - Angela **Berardinelli** - Nadia **Cellotto** - Giancarlo **Garuti** - Maria Elena **Lombardo**  
Sonia **Messina** - Luisa **Politano** - Filippo Maria **Santorelli** - Federico **Sciarra**

**Presenti inoltre:**

Stefano **Borgato** (coordinatore della Commissione Medico-Scientifica UILDM) - Matteo **Falvo** (delegato della Direzione Nazionale UILDM ai rapporti con la Commissione Medico-Scientifica) – e, a partire dal punto 3 in discussione, **Anna Ambrosini**, program manager dell'Ufficio Scientifico Telethon di Milano, responsabile dello sviluppo degli studi clinici neuromuscolari, **Elena Bruno**, componente dell'Ufficio Scientifico e **Renato La Cara**, collaboratore UILDM presso l'Ufficio Telethon.

**Sommario:**

1. *Collaborazioni con la redazione di «DM» (testi per il giornale e per il sito [www.uildm.org](http://www.uildm.org))*
2. *Incontri interregionali della Commissione con le Sezioni UILDM del 5 e 12 novembre 2011: bilancio dei lavori e discussione*
3. *Manifestazioni Nazionali UILDM 2012: definizione programma medico-scientifico (Lignano Sabbiadoro, venerdì 25 maggio 2012)*
4. *Rinnovo Bando Telethon-UILDM sulla ricerca clinica*
5. *Varie ed eventuali*

**La riunione inizia alle 11.30.**

1. *Collaborazioni con la redazione di «DM» (testi per il giornale e per il sito [www.uildm.org](http://www.uildm.org))*

**Viene evidenziata** (Politano, Messina, Garuti, Banfi) l'utilità di un documento realizzato dall'Associazione **Famiglie SMA** (*Scheda sanitaria ed anagrafica, Bambino con Bisogni Sanitari Speciali affetto da SMA*) e l'opportunità di farne menzione sia nel sito internet della UILDM, sia nel giornale «DM».

Il documento stesso, però, non è noto né alla redazione di «DM», né ad alcuni componenti della Commissione. **Borgato** chiede quindi di poterlo ricevere e di trasmetterlo a tutti, per un'opinione da esprimere nel giro di pochi giorni, prima di procedere alla pubblicazione della notizia.

**Borgato** segnala poi un altro documento (*Lo stato attuale della ricerca sull'atrofia muscolare spinale*), curato da **Paolo Pisano**, responsabile del sito [www.ricercasma.it](http://www.ricercasma.it) e tratto dall'articolo *Progress and promise: the current status of spinal muscular atrophy therapeutics*, pubblicato il 12 ottobre 2011 da James van Meerbeke e Charlotte Sumner.

Anche tale testo verrà sottoposto a tutti i componenti della Commissione, per un'opinione sull'opportunità di dare ad esso visibilità.

**Borgato** ricorda infine a **Messina** l'accordo per la realizzazione di un testo di approfondimento sul trial di ricerca *GSK exon-skipping* (tema attualmente non aggiornato né sul sito, né da recenti articoli apparsi in «DM»), e ringrazia **Berardinelli** per la scheda realizzata sulle *miastenien congenite*, **Garuti** per quella sulla *tosse* e **Politano** per quella sulla *distrofia di Emery-Dreifuss* (prossimamente Politano stessa ne realizzerà una sulla *disferlinopatia*).

**Chiede infine** a tutti di suggerire prossimamente temi di interesse per altri testi di approfondimento.

## **2. Incontri interregionali della Commissione con le Sezioni UILDM del 5 e 12 novembre 2011: bilancio dei lavori e discussione**

Viene affrontato il tema riguardante gli incontri interregionali organizzati dalla Commissione con le Sezioni UILDM e i loro rappresentanti (presidenti e medici a fianco delle Sezioni) il **5 novembre** a **Milano** (Sezioni di Liguria, Piemonte, Valle d'Aosta, Lombardia, Veneto, Trentino Alto Adige, Friuli Venezia Giulia ed Emilia Romagna) e **Roma** (Sezioni di Toscana, Marche, Lazio, Abruzzo e Molise) e il **12 novembre** a **Napoli** (Sezioni di Campania, Puglia, Calabria e Sicilia).

La base di discussione di tali incontri è stato l'**Accordo** sancito il **25 maggio 2011** tra il Governo, le Regioni, le Province Autonome di Trento e Bolzano e le Autonomie Locali, riguardante la *Presa in carico globale delle persone con Malattie neuromuscolari o malattie analoghe dal punto di vista assistenziale*.

**Santorelli e Sciarra**, coordinatori dell'incontro di Roma, riferiscono che l'auspicio emerso in tale occasione, da parte dei presenti, è che la presenza della UILDM diventi più incisiva, nei confronti di chi decide le varie politiche sanitarie e assistenziali. Su tale questione, **Banfi** annota che incontri come quelli del mese di novembre scorso sono stati organizzati proprio per ottenere un risultato del genere.

**Falvo** riconosce la mancanza di un collegamento sostanziale - a livello di azioni - tra le varie Sezioni UILDM.

**Lombardo** - in riferimento all'incontro di Napoli, da lei coordinato insieme a **Politano** - segnala che i presenti hanno chiesto anch'essi un'azione più incisiva, da parte della UILDM, in ambito di azioni nei confronti delle Aziende Sanitarie Locali.

**Cellotto** - in riferimento all'incontro di Milano, da lei coordinato insieme a **Banfi, Berardinelli e Garuti** - rileva una certa disgregazione tra le Sezioni ed esprime la sensazione che la Direzione Nazionale UILDM dovrebbe intensificare la propria funzione aggregante, in questo ambito, cercando di scandire una precisa linea d'azione.

**Sciarra** riterrebbe a propria volta utile che la Direzione Nazionale coinvolgesse le Sezioni in modo unitario, rispetto alle azioni da condurre nei confronti delle rispettive Aziende Sanitarie Locali.

**Falvo** ricorda che i Comitati Regionali UILDM - strutture eliminate nel 2010, dopo la revisione dello Statuto dell'Associazione - erano organismi che, in particolare riferendosi alla situazione del Veneto, visitavano regolarmente Sezione per Sezione, fornendo strumenti effettivi per renderne incisiva l'azione a livello locale.

**Garuti** ritiene necessario individuare nelle Aziende Sanitarie Locali i "professionisti giusti", ovvero gli operatori che sappiano agire con competenza in ambito di malattie neuromuscolari. A quel punto i rappresentanti delle Sezioni UILDM dovranno "interfacciarsi" con tali figure.

**Berardinelli** rileva che tali figure, purtroppo, non appaiono così presenti, attualmente, all'interno delle Aziende Sanitarie Locali.

**Garuti** sostiene la necessità di proporre a tutte le Sezioni UILDM un documento, sorta di *Linea Guida* su come muoversi, di fronte alle Istituzioni del proprio territorio, per ottenere risultati in ambito di

presa in carico delle persone con malattie neuromuscolari. Tale documento dovrà essere presentato sotto l'egida della UILDM Nazionale e sarà opportuno parlarne sin dalle prossime Manifestazioni Nazionali UILDM del mese di maggio.

**Politano** rileva per altro che a suo parere permane il rischio che incontri come quelli organizzati dalla Commissione nel mese di novembre non abbiano né "passato", né "futuro". Questo anche a causa della mancanza di Coordinatori Regionali UILDM che sappiano porsi come punto di riferimento per Sezioni che spesso (e viene citato a tal proposito il caso della Campania) non sono molto collaborative tra di loro.

**Falvo** conviene sul fatto che in alcune Regioni le Sezioni siano effettivamente troppe.

**Banfi** chiede a questo punto che la Commissione Medico-Scientifica, «allo scopo di favorire l'operatività di questo progetto», chieda alla Direzione Nazionale dell'Associazione, tramite una **lettera ufficiale**, che venga indicato, per ogni Regione, un **referente**, con il quale la Commissione stessa possa più agevolmente rapportarsi.

**Sciarra** concorda sulla necessità di garantire un'assistenza di base ai pazienti neuromuscolari in tutte le Regioni e che per questo la Commissione debba fornire degli strumenti a dei Coordinatori Regionali UILDM, per consentire loro di rapportarsi al meglio con le strutture sanitarie.

**Cellotto** ritiene, tuttavia, che in parallelo questi percorsi assistenziali si debba costruirli Regione per Regione, tenendo conto delle specifiche peculiarità. A suo parere una buona base di riferimento da cui partire potrebbero essere quei 100 milioni di euro che la Legge di Stabilità per il 2011 (Legge 220/10) aveva destinato a «interventi in tema di sclerosi laterale amiotrofica per la ricerca e l'assistenza domiciliare dei malati».

**Banfi** ribadisce la necessità di costruire percorsi di integrazione con le Aziende Sanitarie Locali, anche contando sul fatto - come registra **Garuti** - che in esse qualche figura che si sia occupata con competenza di malattie neuromuscolari in genere c'è.

**Banfi** conclude tirando le fila della discussione e rendendosi portavoce della volontà di tutti i presenti, propone che la Commissione:

- **Costruisca** modelli di Linee Guida, basati sui rispettivi Tavoli Regionali di lavoro, che consentano ai referenti UILDM di presentarsi alle Istituzioni con cognizione di causa.
- **Prenda come buon modello** di riferimento un documento redatto in tal senso dalla Regione Friuli Venezia Giulia - presentato in novembre all'incontro di Milano - che tutti i componenti della Commissione si impegnano ad esaminare approfonditamente.
- **Concordi nel considerare come punto di riferimento** principale l'Accordo siglato in Conferenza Stato-Regioni nel maggio del 2011.

e che la **UILDM** si ponga successivamente come "controllore" dei progetti e delle pratiche attuate.

**Si decide** che:

- **venga preparata** dall'Ufficio di Coordinamento della Commissione la lettera per la Direzione Nazionale UILDM, riguardante i referenti regionali;
- **tutti i componenti** della Commissione esaminino approfonditamente: a) il documento di sintesi prodotto nel 2010 dalla Consulta Ministeriale sulle Malattie Neuromuscolari, b) l'Accordo in Conferenza Stato-Regioni del 2011, c) il documento redatto dalla Regione Friuli Venezia Giulia, definendo ciascuno le varie criticità ed esprimendo le proprie opinioni, allo scopo di elaborare in tempi ragionevoli una traccia di Linee Guida per le Sezioni UILDM;
- **Banfi**, nel suo intervento di apertura della giornata medico-scientifica, alle Manifestazioni Nazionali UILDM di Lignano Sabbiadoro (venerdì 25 maggio p.v.), oltre a riferire sugli incontri di novembre a Milano, Napoli e Roma, presenterà la prima traccia di quelle Linee Guida.

### **3. Manifestazioni Nazionali UILDM 2012: definizione programma medico-scientifico (Lignano Sabbiadoro, venerdì 25 maggio 2012)**

A partire da questo punto della riunione, partecipano alla stessa anche **Anna Ambrosini, Elena Bruno e Renato La Cara.**

Già nel corso della riunione della Commissione Medico-Scientifica a Roma, il 15 luglio 2011, si era discusso dell'opportunità - in occasione delle Manifestazioni Nazionali UILDM del 2012 - di invitare una o più associazioni europee "cugine" della UILDM, impegnate cioè anch'esse sul fronte delle malattie neuromuscolari, per esporre la situazione presente nel loro Paese, in ambito di cure e presa in carico dei malati e delle loro famiglie. Si era poi deciso di rinviare il tema alla successiva riunione.

**Partendo** dunque da quelle riflessioni ed essendo ora stata fissata per **venerdì 25 maggio** p.v. a **Lignano Sabbiadoro** (Udine) la giornata medico-scientifica alle Manifestazioni Nazionali UILDM 2012, la questione viene riproposta.

Dopo l'esposizione da parte di **Ambrosini** dell'attuale situazione vissuta dall'EAMDA, la Federazione Europea delle Associazioni impegnate contro le malattie neuromuscolari, vengono espresse varie proposte di invito, tra cui quello a un rappresentante dell'Associazione della **Danimarca** (Jes Rahbek), che ha partecipato anche a un recente meeting dell'*advisory board* del Centro Clinico NEMO di Milano e che è l'attuale *chairman* dell'ENMC (European Neuromuscular Centre)

**Tutti però convengono** sul fatto che la situazione della Danimarca - estremamente diversa da quella dell'Italia, sia per quantità di popolazione coinvolta che soprattutto per organizzazione dei servizi - rischierebbe di portare alla presentazione di una realtà troppo lontana da quella del nostro Paese.

**Si decide** pertanto di guardare a realtà come quelle della **Francia**, della **Spagna** e della stessa **Gran Bretagna**, per interventi di ospiti che puntino a spiegare, durante le Manifestazioni UILDM, "com'è organizzata sul territorio la loro Associazione", "come si rapporta con i pazienti", "quale tipo di approccio ha con le Istituzioni Sanitarie".

**Ambrosini** rende noto che nelle prossime settimane avrà contatti diretti sia con l'**AFM** (Association Française contre les Myopathies), sia con la **Muscular Dystrophy Campaign**.

**Banfi** propone quindi una possibile traccia di programma per la giornata medico-scientifica alle Manifestazioni Nazionali UILDM di Lignano:

*Mattinata:*

- **Banfi** stesso espone la propria relazione annuale, riferendo sull'esito degli incontri con le Sezioni di novembre 2011 e informando sull'elaborazione della traccia di Linee Guida per le Sezioni, delle quali si è discusso in precedenza.
- **Seguono** gli interventi dei due ospiti provenienti dall'estero, per i quali si chiede a **Falvo** di informarsi sull'opportunità che la UILDM sia d'accordo a invitarli e, in caso di risposta positiva, sulla necessità di una traduzione del loro intervento da parte di un interprete.

*Pomeriggio:*

**Emerge** il problema della contemporaneità delle Manifestazioni Nazionali con il Congresso Nazionale AIM (Associazione Italiana di Miologia) in Sicilia, ciò che causerebbe una serie di problemi per la presenza di numerosi specialisti a Lignano Sabbiadoro [nei giorni successivi alla riunione cui è riferito il presente verbale, il problema viene superato dall'anticipo di una settimana del Congresso AIM].

In ogni caso **si stabilisce** che gli interventi dovranno essere i seguenti:

- **Ambrosini:** aggiornamento sulla ricerca Telethon in ambito di malattie neuromuscolari.
- **Due interventi** di aggiornamento generale sulle ricerche in corso, uno dei quali dedicato alla situazione riguardante i *bambini* e uno gli *adulti*. Nei prossimi giorni si stabilirà chi se ne occuperà.

- **Un intervento** presumibilmente di **Valeria Sansone** dell’Ospedale di San Donato Milanese, riguardante la qualità di vita.
- **Un intervento** su una recente esperienza di trapianto di cuore a un bimbo con distrofia di Duchenne (Roma).

#### **4. Rinnovo Bando Telethon-UILDM sulla ricerca clinica**

**Ambrosini** presenta innanzitutto una recente iniziativa di Telethon, vale a dire il bando denominato *Telethon Exploratory Projects*, che ogni anno avrà una tematica diversa. La prima edizione è dedicata esclusivamente alle **malattie muscolari di origine genetica** sinora “**neglette**” dal punto di vista della ricerca.

Si tratterà di progetti della durata di un anno e dal budget limitato a 50.000 euro, che consentiranno ai ricercatori di validare nuove idee o di verificare l’applicabilità di metodi e concetti già sperimentati su altre patologie anche a patologie muscolari genetiche di cui fino ad oggi la ricerca internazionale non si è occupata.

Il risultato atteso è quello di acquisire sufficienti dati preliminari che costituiscano la base necessaria per accedere ai regolari bandi Telethon o ad altre opportunità di finanziamento.

**Renato La Cara** si presenta, definendo il suo ruolo di collaboratore per conto della UILDM con l’Ufficio Scientifico di Telethon. Egli ha già incominciato a svolgere una funzione di collegamento, in ambito di comunicazione, tra Telethon e UILDM, fornendo una serie di testi e notizie, utili ad aggiornare le informazioni sulla ricerca Telethon per il sito internet della UILDM.

Successivamente **Messina** - assente per motivi personali alle più recenti riunioni della Commissione - chiede di essere aggiornata rispetto a una questione già presa in considerazione da tempo, ovvero la possibile istituzione - nell’ambito del Bando Telethon-UILDM sulla ricerca clinica - di una sezione di progetti dedicati a **giovani ricercatori clinici**, sorta di “equivalente clinico” del Fondo Dulbecco-Telethon, da qualificare nell’ambito dei vari Centri che già collaborano ai progetti multicentrici Telethon-UILDM o che abbiano una progettualità sostenuta dai Centri individuati tramite il censimento dell’AIM (Associazione Italiana Miologia).

**Ambrosini** specifica che con i fondi attualmente a disposizione per il Bando Telethon-UILDM (ovvero quelli raccolti durante la maratona dalle Sezioni dell’Associazione), sarebbe presumibilmente possibile finanziare solo una carriera clinica di questo tipo.

Secondo **Santorelli** - ciò su cui conviene anche **Berardinelli** - sarebbe preferibile parlare di “fellowship clinica”, anziché di carriera, pensando anche - per le figure individuate - alla necessità di svolgere un periodo di lavoro all’estero (pur senza un vincolo obbligatorio), nell’ambito di una rete qualificata.

#### **Messina lascia la riunione alle 15.25.**

**Politano** sottolinea l’attuale mancanza di ricambio nei Centri italiani e la necessità pressante di guardare al futuro.

**Santorelli** ribadisce in tal senso la necessità di pensare al futuro “ricercatore clinico”, che si formi nel migliore dei modi, per il compito che si propone.

**Ambrosini** segnala che con la rete europea per le malattie neuromuscolari **TREAT-NMD**, si era cercato di costruire un *Neuromyology Curriculum* a livello continentale, ovvero un percorso di formazione con aspetti comuni condivisi tra i vari Paesi, per favorire gli scambi tra i Paesi stessi.

Attualmente tale progetto è in un momento di stasi, ma Ambrosini metterà a disposizione della Commissione Medico-Scientifica UILDM i documenti realizzati, ritenendo che quel

*Neuromyology Curriculum* possa costituire una buona base di lavoro anche per quanto si sta discutendo, in riferimento al Bando Telethon-UILDM.

**Banfi e Cellotto lasciano la riunione alle 15.45, Santorelli alle 15.55.**

**5. *Varie ed eventuali***

- a) **Politano** sottolinea l'opportunità - nell'ambito di progetti multicentrici di ricerca, come quello sul cosiddetto *exon-skipping*, riguardante la distrofia di Duchenne - che il paziente possa essere sottoposto al trattamento, in modo tale da dover sopportare il minor disagio possibile di spostamenti dalla propria città di residenza. Auspicicherebbe anzi che fosse lo stesso **medico di base** a procedere al trattamento necessario.
- b) **Ambrosini** chiede che nel sito internet della UILDM venga data la maggiore evidenza possibile, sin dall'home page, alle parti riguardanti la ricerca Telethon, dando anche spazio a un testo che evidenzi più chiaramente che «la UILDM ha delegato la ricerca a Telethon».
- c) **Borgato e La Cara** concordano un testo, da inserire sia nel sito UILDM che nella rivista «DM», anche sotto forma di intervista, per spiegare il ruolo dello stesso La Cara rispetto alla comunicazione.
- d) **Politano**, alla luce della contemporaneità delle Manifestazioni Nazionali UILDM con il Congresso dell'AIM, nel maggio prossimo, chiede che la prossima riunione della Commissione - normalmente prevista in corrispondenza delle Manifestazioni stesse - si tenga in giugno, presumibilmente a Roma [*il problema sarà poi superato dallo spostamento di data del Congresso AIM. Cosicché la prossima riunione della Commissione sarà presumibilmente la sera di giovedì 24 maggio, a Lignano Sabbiadoro*].

**La riunione si chiude alle 16.45.**

Padova, 8 febbraio 2012

Paolo Banfi  
Presidente Commissione Medico-Scientifica UILDM