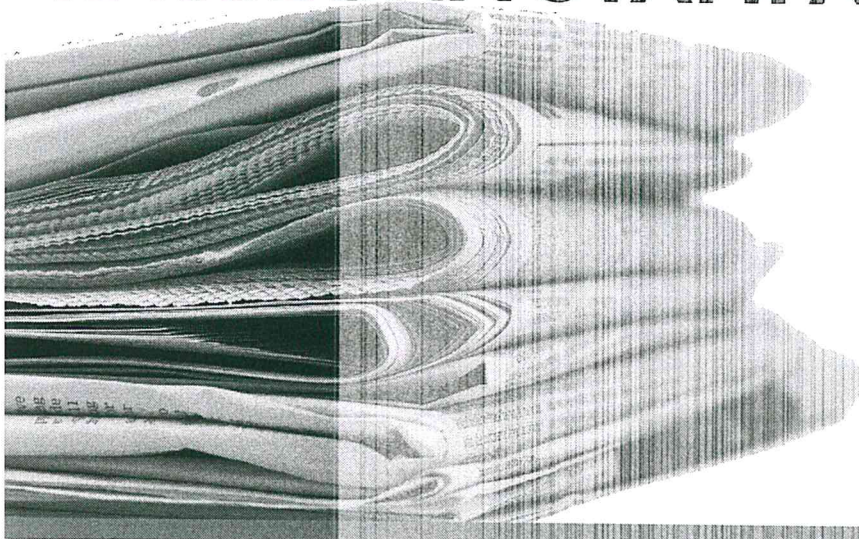




OSPEDALI RIUNITI VILLA SOFIA - CERVELLO

**RASSEGNA STAMPA**  
**RASSEGNA STAMPA**  
**RASSEGNA STAMPA**  
**RASSEGNA STAMPA**  
**RASSEGNA STAMPA**



22 FEBBRAIO 2017

**L'addetto Stampa**  
**Massimo Bellomo Ugdulena**

**SANITÀ.** La protesta: «Dalle 12 alle 23 per una trasfusione». L'azienda: «Reparti affollati a causa del picco influenzale, ma tutti i casi sono costantemente monitorati»

## Cervello, pronto soccorso pieno Pazienti costretti a lunghe attese

... Otto ore di attesa su una barella prima di essere sottoposto ad una trasfusione di sangue. Accade al pronto soccorso dell'ospedale Cervello. Lo ha segnalato a Diteo a Rgs la moglie di un paziente arrivato d'urgenza in ambulanza. Dall'ospedale hanno spiegato che c'è un periodo di congestione a causa del picco influenzale. E così per i pazienti sono davvero giorni difficili.

La signora Liliana, che vive a Carini, ha raccontato in trasmissione che il marito soffre di insufficienza renale. «Siamo arrivati a mezzogiorno - ha detto - ed è stato visitato soltanto alle 8 di sera. Poi alle 23 c'è stata la prima trasfusione». A complicare maggiormente l'attesa c'è poi il caos in astanteria. Con i pazienti «ammassati in una stanza dove ci si

può beccare qualsiasi infezione» ha continuato la signora che ha fatto notare che «se qualcuno osa chiedere un'informazione viene trattato come una bestia». Nelle parole della radioascoltatrice un triste resoconto: «Gente in attesa di ricovero dalla notte precedente, pazienti costretti ad aspettare sulle barelle per terra, il caos totale». Tra le cause riferite ai pazienti dal personale spicca la carenza di posti. «I medici - ha sottolineato la signora Liliana - non hanno colpa. Ma il sistema è in tilt».

Dall'ospedale hanno affidato la replica ad una nota: «Il pronto soccorso dell'ospedale Cervello - si legge - vive un periodo di particolare congestione, così come sta avvenendo attualmente in tutti i pronto soccorso siciliani e

nel resto d'Italia». Per la direzione ospedaliera la situazione si spiega con il picco influenzale e con l'incremento delle malattie respiratorie soprattutto nei più anziani. «Questa situazione - affermano dall'ospedale - si riflette non solo sul pronto soccorso, ma anche sui vari reparti specialistici». Nelle ultime settimane ci sono stati momenti di grande affollamento che la direzione del pronto soccorso ritiene però di aver gestito con particolare attenzione per ridurre al minimo i disagi». E dal Cervello precisano che «mai alcun paziente è stato posizionato a terra sulle barelle e in ogni caso nessun paziente è abbandonato a se stesso, perché tutti sono costantemente monitorati, a seconda della gravità». In attesa del progetto di ristrutturazione del



L'ingresso del pronto soccorso dell'ospedale Cervello

pronto soccorso che sarebbe in fase avanzata, la direzione ha attivato una nuova sala visite con un altro medico. In questo modo sono presenti tre sale. È stata aperta anche una nuova sala di Osservazione breve intensiva che può ospitare da 4 a 6 persone. E presto dovrebbe aprire anche un'altra sala di Osservazione breve intensiva che potrà ospitare due persone. C'è poi l'impegno dei vertici dell'ospedale a potenziare l'organico dell'area di emergenza attraverso l'assunzione di altri medici a tempo determinato, in attesa che con la nuova rete ospedaliera si possa poi procedere alle assunzioni a tempo indeterminato. Nella nota viene riferito che «c'è da parte della direzione strategica aziendale e della direzione del pronto soccorso, la massima attenzione verso le aree di emergenza, mettendo in campo tutti gli interventi che le risorse umane e finanziarie e la situazione logistica-strutturale consentono». (SAFAZ)  
SALVATORE FAZIO

## Rete ospedaliera a giorni il via libera dal ministro Lorenzin subito dopo i concorsi

**Tutto pronto. Ma non manca il mal di pancia nel Pd per la nomina di qualche manager**

ANTONIO FIASCONARO

PALERMO. La notizia del giorno arriva da Roma ed in particolare dal ministero della Salute; da fonti autorevolissime che rimbalzano dalla Capitale, emerge che tra qualche giorno si potrà finalmente mettere fine alla "telenovela" legata alla nuova rete ospedaliera territoriale. Senza il "via libera" del ministro Beatrice Lorenzin non si potrà pianificare la nuova geografia sanitaria nell'Isola e di conseguenza non si potrà dare il via alla stagione dei concorsi.

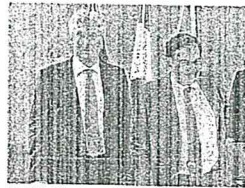
Dal ministero trapela che sulla vicenda bisogna mettere fine al fiume di chiacchiere e date che sono state sciorinate nel corso dei mesi e delle settimane e di passare, si spera, dalle parole ai fatti. Un'accelerazione sul l'iter del nuovo piano si è avuta da quando al ministero nella qualità di sottosegretario si è insediato il siciliano di Palermo, Davide Faraone.

Quindi dovremmo essere in dirittura d'arrivo, malgrado l'assessore della Salute, Baldo Gucciardi ripete fino alla noia: «Abbiamo consegnato il Piano al ministero e adesso aspetto da tempo il loro via libera. Sono fiducioso perché nel tempo si sono annodate proficue interlocuzioni tra la Regione e il ministero. Non aspetto altro, in maniera da poter autorizzare poi i direttori generali a bandire i concorsi».

Intanto, però un altro obiettivo è puntato sui direttori generali in scadenza a giugno. Sono 12 su 18 i cui contratti sono agli scoccioli e da qualche settimana in assessorato è partita la valutazione di quanti figurano nell'ampio elenco dei possibili "papabili".

A questo si aggiunge il mal di pal-

cia di alcune frange del Pd a cui non sarebbe gradito il nome di Fabrizio De Nicola, attualmente a capo dell'Asp di Trapani e in pole per essere designato primo commissario straordinario all'azienda Policlinico di Palermo e successivamente a manager dello stesso. Tra l'altro sembra che De Nicola sia già inserito nella terna che il rettore dell'Università di Palermo, Fabrizio Micari ha pronta da far esaminare all'assessore Gucciardi. A parte De Nicola figurano anche Giovanni Miglio-



BALDO GUCCIARDI E ROSARIO CROCCETTA

re (manager del Civico di Palermo) e Ignazio Tozzo, dirigente generale del Dasoe e ad interim della Pianificazione Strategica dell'assessorato della Salute.

L'assessore Gucciardi, da parte sua fa sapere che ancora non ha deciso alcun nome e che «ancora sul mio tavolo non è arrivata alcuna terna di nomi». Ma questo porterebbe ad un Risiko di nomi a cui si aggiungerebbe anche la "poltrona" del Dasoe. Crocetta vorrebbe che a capo si fosse un tecnico, cioè un medico, altri invece un burocrate e qui non sembra che il mal di pancia nel Pd si plachino, anzi...

La partita delle nomine, è quindi tutta aperta e le sorprese non mancheranno ad arrivare...

\*TI NEL PRESENTE GIORNALE SONO ESPRESSAMENTE RISERVATE

GIORNALE DI SICILIA  
MERCOLEDÌ 22 FEBBRAIO 2017



**SERVIZI.** Un anziano: «Impossibile annullare al telefono la prenotazione prevista per l'indomani». La replica: «Il numero verde spesso usato in modo improprio»

## Fax, mail e tre giorni di anticipo per disdire una visita all'Asp

••• Le visite mediche prenotate all'Asp possono essere disdette ma con almeno tre giorni lavorativi di anticipo. E soltanto via mail o con un fax. Non per telefono. Ed è inutile provare a chiamare il numero verde.

Antonino Mastrella ci ha tentato più volte, ma senza ottenere

risposta. Così si è rivolto a Ditelo a Rgs. Mastrella aveva prenotato una visita medica, ma il giorno prima non stava bene: aveva la febbre e così è stato costretto a disdire la prenotazione. O almeno ci ha provato. «Ho tentato di contattare l'Asp attraverso quattro numeri telefonici diversi ma

ha raccontato ieri l'anziano in trasmissione - nessuno rispondeva. Ho chiamato il numero verde ma ti mettono in attesa e non ho ottenuto risposte». Il paziente ha spiegato di «aver perso una giornata senza riuscire ad annullare la prenotazione e molti anziani o persone ammalate si trovano in

grosse difficoltà a risolvere casi come questo».

Dall'Asp hanno replicato spiegando che la prenotazione va disdetta attraverso una mail all'indirizzo di posta elettronica [disdettacup@asppalermo.org](mailto:disdettacup@asppalermo.org) o al numero di fax 091.7482016 almeno 3 giorni lavorativi prima. In

caso di impedimento, come quello segnalato da Antonino Mastrella, si deve trasmettere la certificazione giustificativa sempre via fax o attraverso l'indirizzo di posta elettronica.

Dall'Asp fanno notare che queste informazioni sono contenute sul promemoria di prenotazione

e sul sito internet aziendale. E precisano che in nessun documento o sul sito aziendale è descritta la possibilità di disdire al numero verde o ai cellulari dedicati alla prenotazione whatsapp. «Nonostante le informazioni molto chiare - scrive l'Asp in una nota - gli utenti continuano ad essere disattenti provocando intasamenti al numero verde che continua ad essere usato in modo improprio». (SAFAZ)




**● Policlinico**

**Parte un piano  
 per prevenire  
 le patologie orali**

Al via «Un sorriso per tutti i bambini» programma di prevenzione e diagnosi precoce delle patologie orali ideato nell'ambito dell'unità operativa di Odontoiatria nell'età evolutiva del Policlinico Paolo Giaccone, la cui responsabilità è affidata a Giovanna Giuliana, ordinario di Odontoiatria pediatrica. L'obiettivo del programma è diminuire l'incidenza delle patologie orali attraverso la creazione di un percorso preventivo-assistenziale virtuoso fra ginecologo, neonatologo, pediatra di famiglia e odontoiatra pediatrico in risposta alle esigenze del territorio. Nell'ambito dell'azienda universitaria, il programma prevede di fornire alle gestanti, durante il «Corso di accompagnamento alla nascita» attuato al Dipartimento Materno Infantile, le informazioni per il miglioramento della salute orale della madre e le conoscenze per la prevenzione delle malattie orali del nascituro e fino ai sei anni di età.

## Policlinico di Palermo, Fabrizio De Nicola nominato commissario straordinario

 [insanitas.it/policlinico-palermo-fabrizio-de-nicola-nominato-commissario-straordinario/](http://insanitas.it/policlinico-palermo-fabrizio-de-nicola-nominato-commissario-straordinario/)

20/2/2017

**Fabrizio De Nicola**, direttore generale dell'ASP di Trapani, è stato scelto come nuovo commissario straordinario del Policlinico universitario di Palermo, per sostituire **Renato Li Donni**, dimessosi per motivi personali nei giorni scorsi.

**Nella prossima giunta di governo dovrebbe essere nominato direttore generale.** Il suo nome è infatti nella terna che formalmente il rettore dell'università di Palermo Fabrizio Micari esprime per assegnare l'incarico di vertice del policlinico. Gli altri due nomi indicati da Micari sono **Ignazio Tozzo**, dirigente generale dei due dipartimenti dell'assessorato regionale alla Salute e il manager del Civico **Giovanni Migliore**. Al momento e fino alla formalizzazione del nuovo incarico De Nicola manterrà anche la delega di d.g. dell'Asp di Trapani

Palermitano, laureato in giurisprudenza, già ufficiale di complemento della Guardia di Finanza, De Nicola è un dirigente in aspettativa dell'IRCAC, l'Istituto regionale per il credito alla cooperazione. Dal 2004 al 2006 è stato capo della segreteria tecnica dell'assessorato regionale alla presidenza, e dal 2008 al 2009 capo della segreteria tecnica dell'assessorato regionale al Bilancio. Nel 2009 è divenuto commissario straordinario dell'Azienda Sanitaria provinciale di Trapani e poi direttore generale dell'ASP. Unico a essere riconfermato dal governo Crocetta nel 2014.

In pole per succedergli all'ASP di Trapani è **Giovanni Bavetta**, originario di Partanna, in atto direttore sanitario dell'Azienda ospedaliera Villa Sofia – Cervello di Palermo. Bavetta è stato per tanti anni primario di ostetricia e ginecologia prima all'ospedale di Castelvetro. Dal 2008 è stato capo dipartimento Materno-infantile dell'ASP trapanese, fino al 2014 quando è arrivato a Villa Sofia. Dal 1990 al 1992 è stato anche sindaco di Montevago (AG) per una lista civica.

Per chiudere il cerchio nelle prossime ore verrà definito il nome del nuovo direttore sanitario di Villa Sofia – Cervello.



**SANITÀ.** Fabrizio De Nicola al posto del dimissionario Li Donni, ma solo fino a quando la Regione non sceglierà il successore: oltre a lui tra i papabili ci sono Migliore e Tozzo

# Policlinico, arrivano il commissario e 3 nomi per il futuro manager

Il valzer delle nomine è solo all'inizio: ecco i tasselli chiave

A indicare il trio di nomi è stato il rettore Fabrizio Micari: «Sono tre persone con un'esperienza straordinaria. L'ultima parola spetta alla Regione. I rumors? Inevitabili quando si parla di ruoli prestigiosi».

**Monica Diliberti**

••• Dal primo marzo, Fabrizio De Nicola sarà commissario straordinario del Policlinico universitario «Paolo Giaccone», dopo le dimissioni di Renato Li Donni, presentate per motivi personali una decina di giorni fa. Lo ha deciso il rettore dell'ateneo palermitano Fabrizio Micari, che ha indicato anche i tre nomi dei papabili alla direzione generale dell'Azienda ospedaliera universitaria: sono Giovanni Migliore, Ignazio Tozzo e lo stesso De Nicola. La lista è stata presentata all'assessore alla Salute Baldo Gucciardi, ma sarà poi il governo regionale a prendere la decisione finale.

«Sono tre persone che hanno un'esperienza straordinaria - commenta Micari -. La valutazione complessiva spetta alla Regione, ma sarò felicissimo per chiunque verrà scelto. Il Policlinico dà una straordinaria opportunità. Ci sono grandi competenze professionali e ampi margini di crescita. È una bella sfida. Ci sono lavori importanti in corso, che hanno anche creato disagi, ma può aprirsi una stagione splendida.



Fabrizio De Nicola

Li Donni ha trovato risposte nel rectorato e questo continuerà di certo anche in futuro col nuovo direttore generale».

Insomma, il valzer delle poltrone è ufficialmente partito. Il Policlinico è solo uno dei tasselli di un mosaico molto più ampio che riguarda ospedali e aziende sanitarie provinciali di mezza Sicilia: da Trapani a Messina, fino a Palermo e Catania, a giugno scadranno 11 contratti di manager e gli scenari sono apertissimi. Perché il «gioco» è anche politico.

Di sicuro c'è che ognuno dei componenti della terna individuata dal rettore può vantare un'esperienza consolidata in ambito sanitario. Attualmente, Fabrizio De Nicola (il favorito numero uno) è al vertice dell'Asp di Trapani. La sua carriera è iniziata lì come commissario straor-

dinario nel 2009, per poi essere nominato dg e riconfermato nel 2014.

Negli ultimi giorni, il suo nome era stato più volte accostato al Policlinico di Palermo. «I rumors ci sono sempre - dice Micari -. Parliamo di un ruolo prestigioso, quindi le voci sono inevitabili». Per qualche giorno, De Nicola resterà ancora direttore generale all'Asp trapanese, finché non sarà scelto il suo successore. In pole position ci sarebbe Giovanni Bavata, attuale direttore sanitario degli Ospedali riuniti Villa Sofia-Cervello.

Giovanni Migliore è direttore generale dell'Amas-Civico e il suo è uno dei contratti in scadenza a giugno. Infine, Ignazio Tozzo è dirigente generale del Dipartimento attività sanitarie e osservatorio epidemiologico dell'assessorato regionale alla Salute. Da circa un mese, ha assunto anche l'interim del Dipartimento pianificazione strategica, al posto di Gaetano Chiaro, il cui contratto è scaduto, ma non è stato rinnovato dal presidente della Regione.

Asp di Trapani (anche se per poco), Amas-Civico, assessorato alla Salute: tutte posizioni rilevanti. Chiunque verrà eletto direttore generale del Policlinico lascerà un posto particolarmente attraente. E, col profumo di elezioni, le mossa sullo scacchiere della sanità siciliana saranno sicuramente ben studiate. (MCD)



MEDICINA E RICERCA

## Malattie orfane, parte la campagna «Rari, mai invisibili». Focus ricerca pubblico-privata, patologie non diagnosticate e servizi territoriali

[Il programma](#)

[La scheda della campagna](#)

Rari, mai invisibili è il talk show, visibile sul canale Youtube

<https://www.youtube.com/watch?v=iaqhotMyiH8> da cui prende il nome la campagna che il 20 febbraio a Roma, allo Spazio Novecento all'Eur, sarà lanciata dall'attore Paolo Briguglia nell'ambito delle celebrazioni del Rare Disease day. Il talk show è dedicato alle malattie rare ed è in collegamento streaming da Roma con Firenze, Lecce, Matera e Palermo dove si svolgeranno altrettanti eventi in contemporanea che prevedono anch'essi un talk show e manifestazioni artistiche per l'intera serata.

La campagna 2017, visibile sulla pagina Facebook

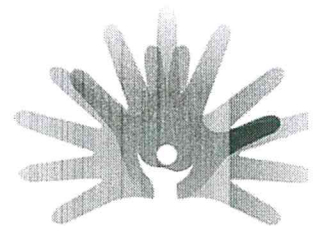
<https://www.facebook.com/Rarimaiinvisibili-1860659667523053>, non si esaurisce in un giorno o in una settimana, ma ha l'ambizione di durare nel tempo, sensibilizzando un

pubblico molto ampio, attraverso la diffusione sul web di materiale informativo e testimonianze. Al centro della campagna un cortometraggio, I- VISIBLE, interpretato dagli attori Elisabetta de Vito e Ciro Scalera, diretto dal regista Dario Baldi: il mezzo cinematografico scelto per entrare nel cuore della gente e diventare virale, sul modello dell'Ice bucket, in modo da coinvolgere quante più persone possibile nella condivisione e diffusione del messaggio.

A promuovere l'iniziativa, l'Istituto superiore di Sanità in collaborazione con Uniamo, Federsanità Anci, Farindustria e con il patrocinio del ministero della Salute e del Centro per la Pastorale Familiare del Vicariato di Roma. «Le malattie rare rappresentano una sfida paradigmatica in sanità – afferma Walter Ricciardi Presidente dell'Iss – ci pongono il problema dell'equità nell'accesso ai farmaci, all'assistenza, ai servizi, ci mostrano con chiarezza come sia impossibile un modello regionalizzato dove servizi, e a volte anche terapie, sono offerti in un luogo e non lo sono più a pochi chilometri di distanza. La comune base genetica della maggior parte di esse richiede con forza la condivisione delle conoscenze per affrontare la ricerca - continua il presidente - Oggi il nostro registro conta 195.452 casi di malattie rare che però si riferiscono solo a quelle riconosciute con il codice d'essenzione e che sono la punta di un iceberg di una realtà molto più complessa dove ancora una malattia su quattro resta senza diagnosi».

Ed è proprio il tema delle malattie non diagnosticate, forse il più spinoso, uno degli obiettivi strategici del Centro nazionale malattie rare dell'Iss che sta investendo molte delle sue energie nel coordinamento di Undiagnosed Diseases Network International (UDNI), il network internazionale, al quale partecipano paesi come Giappone, Canada e Stati Uniti, nato per aumentare a livello globale le conoscenze sui pazienti con malattia rara. «Coordiniamo la rete italiana dei non casi diagnosticati da quando è sorta e in tre anni siamo riusciti a ottenere la collaborazione di 6 centri clinici grazie ai quali il database si è arricchito con 53 casi provenienti da pazienti italiani senza certa diagnosi e 14 casi provenienti dal partner Usa – afferma Domenica Taruscio – La conoscenza è per noi più che per altri la paziente e faticosa costruzione di un mosaico. Solo condividendo questi dati con gli altri partner possiamo cercare di trovare il cosiddetto secondo caso, che può essere dovunque, anche dall'altra parte dell'emisfero terrestre».

E se le malattie non diagnosticate segnano ancora un punto di forte criticità, alcuni passi avanti sono stati fatti invece per alcune patologie e diverse ricerche si sono attivate in questo settore anche nel nostro Paese: «Possiamo dire che è stato un 2016 che ha visto il raggiungimento di importanti obiettivi – dichiara Tommasina Iorno, neo eletta presidente di Uniamo. La legge sugli screening neonatali allargati, per esempio, che in tema di diagnosi precoce salverà la qualità di vita di molte persone e la legge sul Dopo di noi che finalmente ha affrontato un tema che sta molto a cuore a chi ha figli con gravi disabilità. Anche dai Lea finalmente arrivano buone notizie ma resta la criticità dovuta alle autonomie sanitarie. Sono solo dieci regioni, infatti, ad aver recepito il Piano nazionale malattie rare e il percorso di presa in carico stenta a decollare perché manca un finanziamento specifico in grado di attivare misure sociosanitarie essenziali ai pazienti e alle famiglie per affrontare questo tipo di patologie».



Rare Disease Day



Ed è proprio l'assistenza uno dei nodi da sciogliere per affrontare queste patologie, spesso invalidanti e bisognose di essere integrate nel tessuto sociale. «In occasione del Rare Disease Day abbiamo cercato di riunirci intorno ai bisogni dei pazienti con patologia rara per confrontarci sulla possibilità di creare sinergie ancora più forti dichiara Angelo Del Favero, Presidente di Federsanità Anci -. Serve una direzione certa su cui indirizzare risorse e progetti soprattutto nel territorio frammentata in tutto il paese che vede mettere in campo mezzi e strumenti diversi. È per questo motivo che potrà essere quello di avviare un monitoraggio dello stato dell'assistenza nelle Asl rispetto alle attività da poter rilevare i bisogni sul territorio per indirizzare le politiche sanitarie».

**20** feb  
2017

SEGNALIBRO | ☆

FACEBOOK | f

TWITTER | t

za sono un binomio indissolubile e per coniugarlo serve lo sforzo di tutti, cittadini compresi, chiamati alla scuola, nel lavoro e nel quotidiano. La ricerca, soprattutto, dalla rete non può prescindere. «Ricerca mai cambiato gli scenari di cura, anche per le patologie rare - afferma Massimo Scaccabarozzi, ministro dell'Industria -. Sono infatti 129 i medicinali per le malattie rare che hanno ottenuto l'autorizzazione per l'immissione in commercio in Europa e 209 le designazioni di farmaci orfani nel 2016, quasi triplicate nell'arco di dieci anni (erano 80 nel 2006). E in Italia la sperimentazione su 4, autorizzate nel 2015, è nelle malattie rare. Risultati che dimostrano l'impegno nella R&S dell'industria farmaceutica. C'è ancora tanto da fare. Ecco perché è necessario unire sempre più le forze. Siamo tutti coinvolti e in prima linea per far sì che i malati rari si sentano sempre meno invisibili. Anche perché è la malattia ad essere rara, non la persona che ne soffre. Non si può perdere questa occasione».

Un'alleanza che su un altro fronte può includere anche la Chiesa. A sopperire ai bisogni dei malati e alla mancanza dell'assistenza è molto spesso, infatti, la famiglia, anch'essa bisognosa di sostegno anche psicologico e di orientamento soprattutto nella crescita dei figli e nell'integrazione scolastica oltre che nei percorsi di inclusione sociale. Ed è per affrontare questo aspetto che il Centro per la Pastorale Familiare del Vicariato ha avviato, con il Centro Nazionale Malattie Rare dell'ISS, una collaborazione con i consultori familiari della Diocesi di Roma per il sostegno e l'orientamento ai malati e alle famiglie: «Nei prossimi mesi verranno formati dall'Istituto Superiore di Sanità una trentina di operatori professionali presenti nei nostri consultori familiari per supportare i pazienti e le loro famiglie, per, in collaborazione con il Telefono Verde Malattie Rare, verso i centri di diagnosi e terapia, per ascoltarli e sostenerli anche psicologicamente qualora ce ne fosse necessità - spiega Monsignor Andrea Manto, Direttore dell'Ufficio pastorale familiare del Vicariato -. È un primo passo per spezzare il cerchio di isolamento che sperimentano le famiglie quando incontrano la malattia e per promuovere - conclude Mons. Manto - una rete di accoglienza e ospitalità per chi viene da fuori regione».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

---

## CORRELATI

IN PARLAMENTO

05 Agosto 2015

**Chiamanti (Fimp): La legge atto di civiltà, ma non resti un contenitore vuoto**

---

IMPRESE E MERCATO

04 Settembre 2015

**Patent box, sconti in tre mosse**

---

IMPRESE E MERCATO

03 Settembre 2015

**Ricerca e sviluppo, gli incentivi al via fra le incertezze**

---

[Privacy policy](#) | [Informativa estesa sull'utilizzo dei cookie](#)

# quotidianosanità.it

Lunedì 20 FEBBRAIO 2017

## In Italia oltre 100 gli eventi in programma in più di 70 città

"Con la ricerca le possibilità sono infinite": questo il messaggio chiave che Uniamo Fimr Onlus (Federazione Italiana Malattie Rare), lancia in occasione della decima edizione della Giornata delle Malattie Rare che si celebrerà il prossimo 28 febbraio. La Campagna nazionale di sensibilizzazione e informazione è resa possibile grazie al supporto incondizionato di Shire, Biogen e Roche e alla partecipazione di PTC Therapeutics, tutte aziende attive nella ricerca per le terapie di patologie rare.

Ogni anno la Giornata si focalizza su un tema specifico e con quello selezionato quest'anno, la Giornata 2017 vuole riconoscere il ruolo fondamentale della ricerca scientifica nel fornire ai pazienti le risposte e le soluzioni di cui hanno bisogno, sia che si tratti di una cura o di una migliore assistenza.

In questa Giornata è importante anche far emergere il ruolo fondamentale che i pazienti che giocano nel campo della ricerca. Il coinvolgimento sempre più attivo del paziente sta infatti portando la ricerca ad essere più mirata alle esigenze dei chi soffre di patologie rare. Oggi in diversi casi i pazienti sono: motori della ricerca su specifiche malattie o settori e possono influenzare in direzioni specifiche il lavoro di enti di ricerca o aziende; sostenitori della ricerca: le organizzazioni di pazienti promuovono azioni di raccolta fondi o partecipano a iniziative di finanziamento per progetti di ricerca; partner in progetti di ricerca e sono inclusi nella governance del progetto; partecipano come soggetti oltre che nella fase progettuale studi clinici, garantendo che si tenga conto delle loro reali esigenze e che il punto di vista del paziente non venga trascurato.

Nel corso degli ultimi decenni, comunque, i fondi dedicati alla ricerca sulle malattie rare sono aumentati. Ma il trend non può assolutamente fermarsi qui. La Giornata delle Malattie Rare 2017 è quindi l'occasione giusta per invitare ricercatori, università, studenti, aziende, politici e medici a fare più ricerca e di renderli consapevoli dell'importanza della ricerca per la comunità delle malattie rare.

Uno degli obiettivi della Giornata, che costituisce l'appuntamento più importante a livello mondiale per tutta la comunità delle Malattie Rare, è quello di far aumentare la sensibilizzazione nella società pubblica, tra i decisori politici e le istituzioni su cosa siano le malattie rare e sul loro impatto nella vita dei malati rari e delle loro famiglie. Per arrivare a questa consapevolezza comune è fondamentale un'informazione corretta e puntuale. Il prossimo 28 febbraio si svolgeranno eventi in oltre 70 città italiane. L'intero programma degli eventi italiani può essere consultato sul sito dell'Uniamo e sulla pagina Facebook dedicata alla giornata delle malattie rare. A livello mondiale la Giornata viene celebrata in oltre 85 Paesi.

A Roma si svolgeranno tre eventi di caratura nazionale. Il primo, in programma il 20 febbraio, "Rari, Mai Invisibili", un evento unico nel suo genere che vedrà il collegamento in streaming con la Capitale di 4 città: Firenze, Matera, Lecce e Palermo. La serata partirà alle 19.00 con un Rap dedicato alle malattie rare in collegamento tra tutte le città. Ogni città darà il via poi a un proprio Talk Show sul tema, cui seguirà un secondo collegamento di saluti. Il testimonial della serata sarà Paolo Briguglia che da Roma parteciperà all'evento. Promotori della serata l'Istituto Superiore di Sanità, Farmindustria, Federsanità Anci, Uniamo Fimr onlus.

Il 25 febbraio, alla Casa del Cinema ci sarà l'appuntamento con "Uno sguardo raro", Festival di cinema e audiovisivi dedicato al tema della malattia rare, promosso da Uniamo Fimr onlus, coprodotto con Nove Produzioni e realizzato con il supporto incondizionato di Biogen. Dalle ore 16.00 alle ore 20.00 un ricco programma di spot, mini documentari e cortometraggi sull'argomento con interventi di pazienti, registi, attori.

Il 27 febbraio, nell'auletta dei gruppi parlamentari alla Camera si svolgerà una Giornata dal titolo "Con la ricerca le possibilità sono infinite" che vedrà nella mattina la premiazione del Concorso Pegaso per opere originali di pazienti con malattie rare e diversi interventi sul potere terapeutico dell'espressione artistica. Nel pomeriggio si parlerà di Ricerca con un evento dal titolo "Gli European Reference Network aprono nuovi

orizzonti per la Ricerca?". L'intera giornata è promossa dal Gruppo Interparlamentare per le Malattie Rare, il Centro Nazionale Malattie Rare dell'Iss e Uniamo Fimr onlus. Per partecipare a questo evento è necessario accreditarsi. Tutte le informazioni sono disponibili sul sito di UNIAMO. Questa giornata ha il supporto incondizionato di Farindustria.

**Tumori.** Tracciare l'identikit genetico di ogni singola neoplasia, in ogni singolo paziente. Per identificare le mutazioni killer. E cercare nelle librerie biologiche delle industrie se c'è un farmaco che le contrasta. È la nuova frontiera della medicina di precisione. Che comincia a dare frutti. Anche in Italia

# Ogni cancro ha il suo Dna se lo leggi, puoi vincere

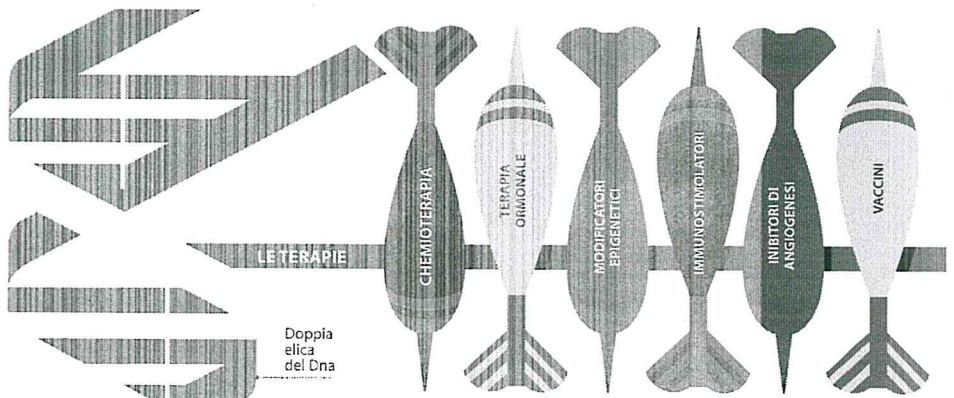
ELESA MANACORDA

**IL TEST**

**Accade in Italia**

I test genomici di ultimissima generazione (Next Generation Sequencing, o Ngs) sono disponibili anche per i pazienti italiani, a pagamento (perché non sono coperti dal Ssn) e con la complicazione di dover inviare i campioni negli Stati Uniti, perché non c'è ancora l'autorizzazione a farli in Italia. Le aziende che negli Usa fanno Ngs sono diverse: Myriad Genetics, Clarent Diagnostic, Genomic Health, Guardant Health, Agilent Technologies, Quest Diagnostics. Operativa in Italia è l'americana, Foundation Medicine, che ha sviluppato due test diagnostici per tumori. I due strumenti sono FoundationOne (in grado di identificare le alterazioni genomiche su 315 geni drivers), e FoundationOne Heme, progettato per analizzare e interpretare la sequenza di DNA di 405 geni e 265 mutazioni sequenze di RNA collegate a tumori ematologici, scattando un'istantanea che offre tutte le informazioni rilevanti per combattere uno specifico tumore. La tecnologia è pensata inoltre per funzionare con campioni di tessuto estremamente limitati, dunque evita i ripetuti prelievi sul malato, e fornisce un autentico report clinico su cui compaiono le mutazioni clinicamente rilevanti identificate dall'analisi, le terapie più efficaci già disponibili. E quando per la mutazione individuata non esiste ancora una terapia approvata dalle autorità, è in grado di indicare anche una lista di trial clinici trial clinici che sperimentano trattamenti potenzialmente efficaci sul profilo genomico identificato.

**C**'È IL "PAZIENTE MEDIO": età media, altezza media, peso medio. E poi ci sono i pazienti veri, quelli che hanno storie diverse alle spalle, e persino malattie diverse anche quando hanno lo stesso nome: cancro, per esempio. Questo significa che una terapia progettata per il "paziente medio" potrebbe andar bene per un individuo, ma non per un altro. Ma non soltanto i pazienti sono diversi. Sono diversi anche i tumori. E dunque, una terapia che è in grado di incidere significativamente su un certo tipo di cancro al polmone, può risultare molto meno efficace in un altro paziente con la stessa neoplasia. «Per questo, da una quindicina di anni a questa parte, la ricerca in oncologia sta lavorando all'esplorazione del genoma dei tumori, alla ricerca di quelle alterazioni del Dna che incidono in modo importante sulla sopravvivenza delle cellule maligne», spiega Marina Garassino, responsabile dell'Oncologia Toracico-polmonare all'Istituto Nazionale dei Tumori di Milano. Le alterazioni, però, sono diverse e di diversa natura. In realtà, continua l'oncologa, il genoma di un tumore contiene sempre moltissime mutazioni, ma solo alcune di queste sono pericolose, cioè in grado di spingere la cellula verso la proliferazione incontrollata: si tratta delle mutazioni nei cosiddetti geni "driver", quelli che le conferiscono un van-



PAZIENTE		Esempio	CON LA TERAPIA STANDARD	L'ESITO DELLA TERAPIA
<b>A</b>	TUMORE	Adenocarcinoma al rene Profilo di mutazione I	Non viene studiata la specifica mutazione	Non è positivo in tutti i casi ESITO NEGATIVO
<b>ESEMPIO:</b> tre pazienti con lo stesso tumore				
<b>B</b>	TUMORE	Adenocarcinoma al rene Profilo di mutazione II	Non viene studiata la specifica mutazione	Si esegue una terapia per sede e tipo di tumore ESITO SCARSO TUMORE RIDOTTO
<b>A CONFRONTO:</b> Terapia standard/di precisione				
<b>C</b>	TUMORE	Adenocarcinoma al rene Profilo di mutazione III	Non viene studiata la specifica mutazione	Si esegue una terapia per sede e tipo di tumore ESITO POSITIVO TUMORE SCONFITTO

taggio biologico. I loro nomi sono delle semplici sigle (Egfr, Braf, Her2, Ros, Alk, Kras...) ma ai medici dicono molto sulle caratteristiche di quel tumore, e sui farmaci più adatti per combatterlo. Una dopo l'altra queste sigle tracciano l'identikit di una specifica neoplasia in uno specifico paziente. E per questo sono loro il bersaglio per le terapie mirate, le cosiddette "targeted therapies". Il puzzle è intricatissimo e negli ultimi anni sembra complicarsi di giorno in giorno, man mano che si scoprono nuove mutazioni e che si cerca di farne bersagli per i farmaci. Ormai si conoscono un numero straordinario di mutazioni e nelle "biblioteche" molecolari delle industrie ci sono decine di potenziali farmaci che potrebbero scoprirle. L'obiettivo è identificare il bersaglio giusto. E oggi si può fare. «Ora abbiamo a disposizione strumenti molto potenti e molto sensibili, che vanno ad aggiungersi a quelli che abbiamo usa-

to fino ad oggi, come le tecniche di immunistoichimica o la Fish - Fluorescence In Situ Hybridization, il test che permette di localizzare una specifica sequenza di Dna su qualsiasi tipo di materiale biologico». Si tratta dei test Ngs, Next Generation Sequencing: piattaforma in grado di analizzare il genoma di un tumore a partire da una piccola biopsia, in modo estremamente accurato e in tempi rapidi, alla ricerca di quelle mutazioni che le tecniche più datate e meno sofisticate non sono in grado di individuare. Inoltre, i sequenziatori di nuova generazione consentono di analizzare in un singolo esperimento quantità di genoma di gran lunga maggiori rispetto al sequenziamento classico (milioni di frammenti di Dna simultaneamente). Sono dunque strumenti che stanno rivoluzionando la medicina, e che fanno sognare gli investitori, se è ve-

ro - come dice l'ultimo rapporto di Grand View Research - che solo nel campo dell'oncologia clinica il giro d'affari dei test Ngs supererà il miliardo e mezzo di dollari entro il 2024. «Con questi test di nuova generazione - spiega l'oncologa - possiamo trovare quelle alterazioni che distinguono un tumore e dall'altro, e individuare la terapia più adatta: una volta trovato il bersaglio, possiamo mirare direttamente su di lui con farmaci progettati allo scopo». Per alcune di queste mutazioni infatti si possono impiegare specifiche terapie approvate per quel tipo di tumore (la prima risale al 2003 per la mutazione del gene Her 2 nelle donne con cancro al seno), oppure nuove molecole in fase sperimentale. Per altre mutazioni, invece, non esistono ancora terapie adatte. Ma uno studio condotto negli Usa nel 2015 su 144 pazienti con tumore metastatico o refrattario alla terapia sottoposti a test geno-

CHEMIOTERAPIA 2.0

# Un supertest dice quando la cura funzionerà

L'ADERENZA È UNA cosa seria. Implica che il paziente segua con attenzione le indicazioni del medico, assumendo la giusta dose dei farmaci prescritti nei tempi stabiliti, con continuità. Sembra una cosa banale, ma non lo è affatto. Perché i medicinali non soltanto curano o tengono a bada la malattia, ma possono interferire in modo pesante con la vita quotidiana del paziente, con effetti indesiderati che portano spesso all'abbandono della terapia. Risultato: per colpa della scarsa aderenza, mostrano gli ultimi dati della Siba-Senior international health association - si verificano 200 mila decessi prematuri in Europa, con costi che si aggirano tra gli 80 e i 120 miliardi di euro l'anno, e aggravati sui Sistemi sanitari dei diversi paesi dovuti al maggiore ricorso alle strutture di cura e all'allungamento dei tempi di ricovero. Per ridurre il fenomeno molte strade sono state intraprese. Una delle più promettenti, sebbene ancora in fase sperimentale, è quella

portata avanti dall'Azienda Ospedaliera Sant'Andrea di Roma. Dove il gruppo di Paolo Marchetti, oncologo medico alla Sapienza Università di Roma e direttore del reparto di Oncologia dell'ospedale, utilizza le piattaforme di sequenziamento di ultima generazione (Ngs) per identificare la capacità di un particolare paziente di metabolizzare i farmaci chemioterapici che gli vengono somministrati, e comprendere meglio la sua risposta alla terapia. «Si tratta - spiega l'oncologo - di individuare i cosiddetti Snps, cioè i polimorfismi

a singolo nucleotide, quelle variazioni del materiale genico che si verificano su un unico nucleotide. Il loro studio consente infatti di valutare in modo dinamico la risposta di quel paziente alla terapia, prima della somministrazione del farmaco». Non solo. Con questi strumenti, aggiunge Marchetti, possiamo analizzare anche le interazioni tra medicinali, che giocano un ruolo molto importante nella generazione di effetti collaterali: e se pensiamo che oggi in Italia 12 milioni di anziani devono assumere fino a dieci farmaci al giorno, appare chiara l'importanza di questo aspetto. L'obiettivo finale è poi quello di ottimizzare le cure, magari riducendo le dosi dei farmaci necessarie a ottenere l'effetto terapeutico, e in questo modo limitare la tossicità sull'organismo del malato, così da ridurre al massimo il rischio di eventi avversi gravi, che impattano in modo diretto sull'aderenza del paziente alla terapia, e generare risparmi per tutto il nostro sistema sanitario.

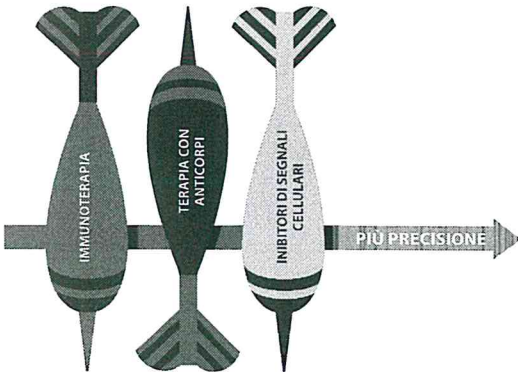
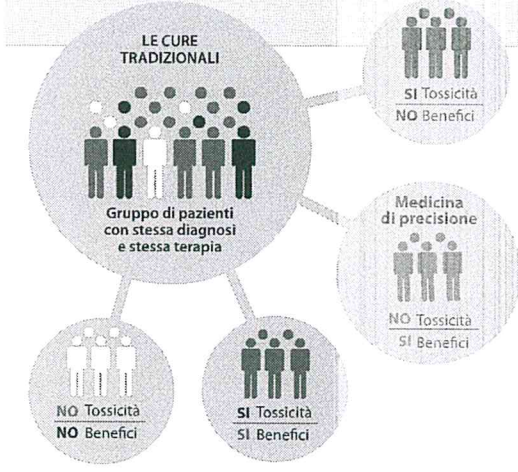
Quello del Sant'Andrea è un progetto in fase di sperimentazione, e che dunque non è ancora arrivato nella pratica clinica quotidiana. L'obiettivo sarebbe però quello di inserire questi strumenti nella routine, per stabilire la dose ottimale di farmaco per ciascun paziente e prevenire in questo modo - o limitare al massimo - la comparsa di effetti collaterali.

FOTO: P. ROCCHE/AGF

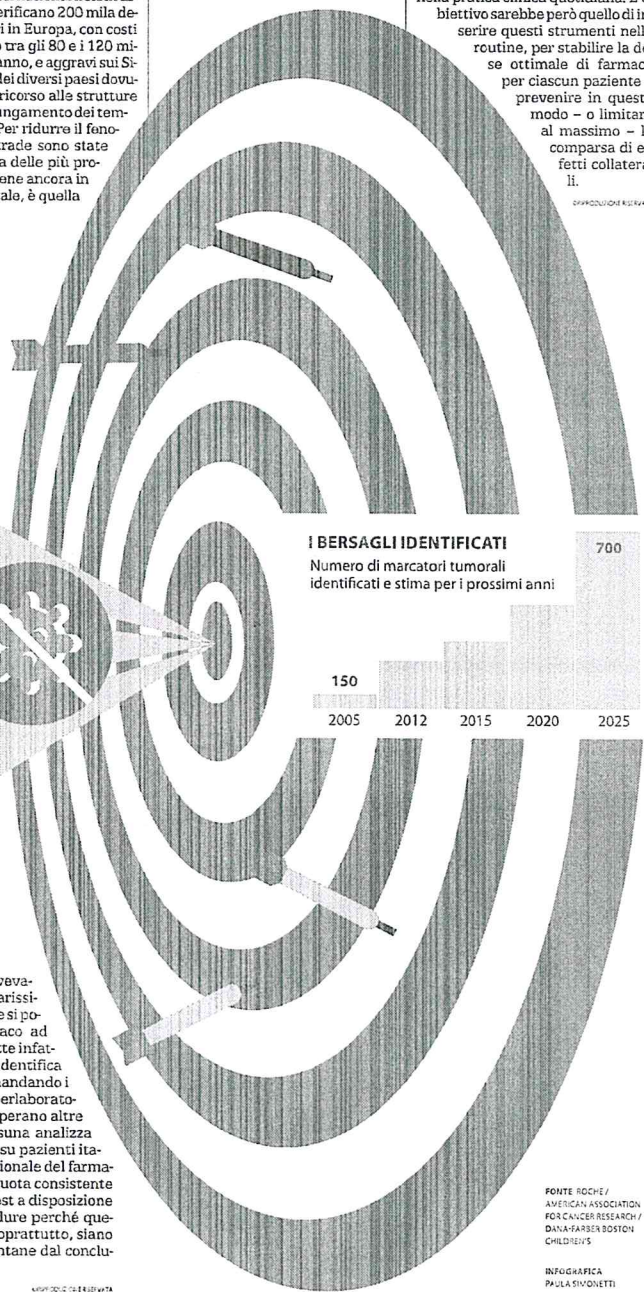
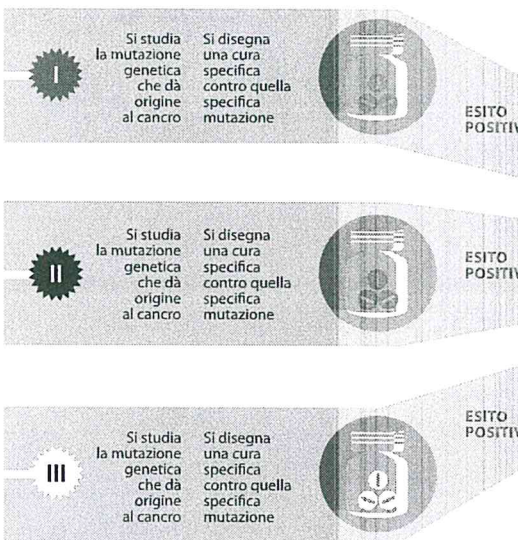
IL CASO

Revolution manifesto

Un tempo era il "magic bullet", la pallottola magica (o intelligente) che avrebbe colpito la cellula tumorale senza distruggere quelle sane. Un approccio che dava per scontata una uniformità della malattia nella sua origine ed espressione. Oggi sappiamo invece che non esiste "il" tumore ma "i" tumori, e che la malattia si sviluppa e progredisce diversamente in ogni individuo. È l'oncologia di precisione, e per affrontare al meglio questa rivoluzione già in atto, un team multidisciplinare di esperti - non solo oncologi, ma anche sociologi, storici della medicina ed economisti - del progetto NEXT10 ha stilato un Manifesto per l'oncologia di precisione. Sfide e opportunità da cogliere nei prossimi 10 anni per medici, pazienti e istituzioni: dieci punti chiave, ciascuno dei quali però contiene in sé una sfida. «È fondamentale mantenere centrale il rapporto umano con il paziente, evitando che venga identificato con le sue mutazioni», dicono gli estensori del Manifesto, così come è importante non dare ai malati false speranze, «perché a oggi la tecnologia e il sistema organizzativo della sanità non consentono di alimentare aspettative realistiche per tutti i pazienti». Non solo. I progressi della medicina, riporta ancora il Manifesto, non devono impedire ai pazienti di avere piena comprensione della loro condizione di salute, di avere accesso alle informazioni che li riguardano e di poterle utilizzare. Alle istituzioni si chiede invece di promuovere investimenti per la ricerca.



CON LA MEDICINA DI PRECISIONE L'ESITO DELLA TERAPIA Ha più possibilità di successo



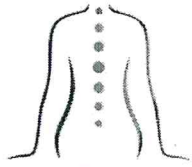
micri, già mostrava che almeno il 14% di questi poteva ricorrere a un farmaco già sul mercato per quella specifica mutazione. Con un'efficacia che in alcuni casi è, spiega Garassino, clamorosamente superiore alla chemioterapia.

Anche in Italia il ricorso ai test genomici sta diventando una prassi soprattutto nei centri più attrezzati. Ma il fatto è che quelli più potenti non sono disponibili, né, tantomeno, gratuiti. Come racconta Garassino: «Qualche tempo fa da noi arrivò un paziente non fumatore con tumore al polmone, per il quale era necessario trovare una terapia specifica. Il paziente mi chiese un'opinione rispetto all'idea di utilizzare a sue spese un test molto avanzato eseguito negli Usa da Foundation Medicine. Io dissi che mi sembrava una buona idea, perché quel test era in grado di trovare mutazioni che con i nostri strumenti non eravamo in grado di trovare. Lui inviò i suoi campioni,

e ricevette i dati: i test di FM avevano trovato una traslocazione rarissima (23 casi nel mondo), così che si potesse procedere con un farmaco ad hoc». Foundation Medicine mette infatti a disposizione un test che identifica 315 mutazioni di geni, e lo fa, mandando i campioni dall'Italia, in un superlaboratorio negli Usa dove comunque operano altre realtà analoghe, anche se nessuna analizza un numero di genomi così alto su pazienti italiani. Da pochi mesi la multinazionale del farmaco Roche ne ha comprata una quota consistente col preciso scopo di mettere i test a disposizione dei pazienti europei. Le procedure perché questo possa avvenire in Italia e, soprattutto, siano coperte dal Ssn sono ancora lontane dal concludersi. Ma questo è l'obiettivo.

FRONTE ROCCHE / AMERICAN ASSOCIATION FOR CANCER RESEARCH / DANA-FARBER BOSTON CHILDRENS

INFOGRAFICA PAOLA SIMONETTI



(<http://www.medisalute.it/>)

# MediSalute

HOME ([HTTP://WWW.MEDISALUTE.IT/](http://www.MEDISALUTE.IT/))    PICCOLE DOSI ([HTTP://WWW.MEDISALUTE.IT/CATEGORY/PICCOLE-DOSI/](http://www.MEDISALUTE.IT/CATEGORY/PICCOLE-DOSI/))

Cerca ...

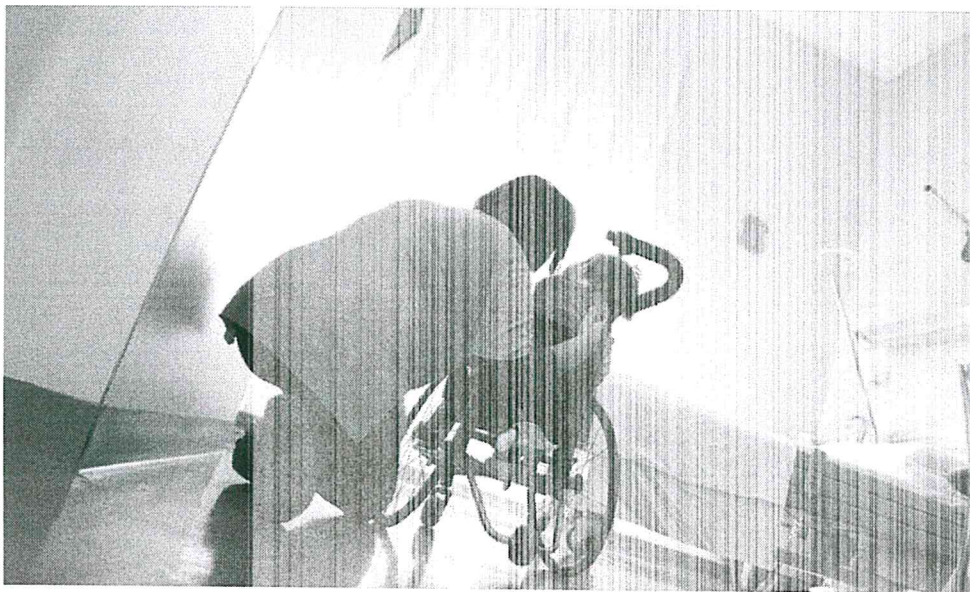
MEDISALUTE TV ([HTTP://WWW.MEDISALUTE.IT/CATEGORY/MEDISALUTE-TV/](http://www.MEDISALUTE.IT/CATEGORY/MEDISALUTE-TV/))

PREVENZIONE ([HTTP://WWW.MEDISALUTE.IT/CATEGORY/PREVENZIONE/](http://www.MEDISALUTE.IT/CATEGORY/PREVENZIONE/))

RICERCA ([HTTP://WWW.MEDISALUTE.IT/CATEGORY/RICERCA/](http://www.MEDISALUTE.IT/CATEGORY/RICERCA/))

BENESSERE ([HTTP://WWW.MEDISALUTE.IT/CATEGORY/BENESSERE/](http://www.MEDISALUTE.IT/CATEGORY/BENESSERE/))

CIBO E SALUTE ([HTTP://WWW.MEDISALUTE.IT/CATEGORY/CIBO-SALUTE/](http://www.MEDISALUTE.IT/CATEGORY/CIBO-SALUTE/))    CONTATTI ([HTTP://WWW.MEDISALUTE.IT/CONTATTI/](http://www.MEDISALUTE.IT/CONTATTI/))



## Atrofia Muscolare Spinale, parte in Italia la somministrazione di un nuovo farmaco

21 febbraio 2017 (<http://www.medisalute.it/atrofia-muscolare-spinale-italia-nuovo-farmaco/>)    Redazione (<http://www.medisalute.it/author/admin/>)

In evidenza (<http://www.medisalute.it/category/starred/>), Piccole dosi (<http://www.medisalute.it/category/piccole-dosi/>)

È un nuovo farmaco in grado di bloccare la progressione dell'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) di tipo 1 e di portare un aumento delle aspettative di vita e un miglioramento nelle capacità motorie e, da poco, è iniziata in Italia la somministrazione.

La SMA è una patologia neuromuscolare che poco per volta rende i muscoli incapaci di muoversi, oltre a rappresentare, nella sua forma più grave, cioè proprio quella di tipo 1, la più comune causa genetica di morte infantile. Tra i cinque ospedali in Italia coinvolti nel progetto vi sono tre sedi del Centro Clinico NeMO: Milano, Roma e Messina. La procedura è effettuata anche presso l'Ospedale pediatrico "Bambin Gesù" di Roma e l'Istituto "Giannina Gaslini" di Genova.

A oggi hanno già iniziato il trattamento 52 pazienti su un totale di circa 116 persone arruolate al momento, a cui il farmaco sarà somministrato nelle prossime settimane. Inoltre, sono già stati trattati nove casi di nuove diagnosi, cioè i pazienti più piccoli, di età compresa tra i due e i cinque mesi, ai quali il farmaco offre le migliori prospettive. Ad oggi, ogni genitore a cui viene comunicata una diagnosi di SMA di tipo 1 può così essere contemporaneamente informato dell'immediata possibilità di una terapia e ottenere l'accesso prioritario al trattamento.

Spiega Alberto Fontana, presidente dei Centri Clinici NeMO: "Siamo molto orgogliosi del fatto che tre centri erogatori del trattamento su cinque siano sedi del NeMO: è un segno del livello di qualità che abbiamo raggiunto nel seguire i nostri pazienti e nello sviluppare la ricerca clinica. Complessivamente sono 70 su 116 i pazienti che al momento prevediamo di seguire in questa terapia e di questi già 31 hanno iniziato il loro percorso. Non si tratta solo di neonati: infatti, uno dei passi in avanti più importanti fatti registrare da questo programma di accesso esteso al trattamento è che per la prima volta questo farmaco sarà somministrato anche a bambini e ragazzi colpiti dalla SMA 1".

## Il trattamento

Questo progetto è un *Extended Access Program*, cioè un'iniziativa con cui il produttore del farmaco, la società americana Biogen, distribuisce gratuitamente in alcuni Paesi del mondo il trattamento, recentemente approvato dalla Food&Drug Administration (FDA) USA, l'organo del governo americano per il controllo della sicurezza dei farmaci. **Il trattamento con il farmaco prevede tre infusioni** a distanza di circa due settimane l'una dall'altra per poi diradarle nel prosieguo della terapia.

**Come agisce il farmaco?** Va premesso che nella SMA, a causa di una mutazione del gene SMN1, si ha una carente o assente produzione di proteina SMN, responsabile della sopravvivenza dei motoneuroni. Per tale ragione nei malati queste cellule muoiono rapidamente e i muscoli cessano di funzionare. Tuttavia, nel genoma umano è presente un gene quasi identico, chiamato SMN2, che differisce dal SMN1 in maniera minima e che produce la stessa proteina, anche se in quantità inferiore e caratterizzata da una vita molto più breve.

Spiega **Eugenio Mercuri**, direttore scientifico del Centro Clinico NeMO di Roma e coordinatore del programma di accesso esteso al farmaco Nusinersen: **"Il farmaco sopperisce al malfunzionamento del gene SMN1**, che è normalmente responsabile della produzione della proteina SMN. Nusinersen agisce sul gene SMN2 e 'potenzia' un meccanismo chiamato splicing che permette di produrre una maggiore quantità di proteina SMN. Una maggiore produzione di proteina con questo meccanismo alternativo è stata associata negli studi appena completati con una stabilizzazione della malattia e in alcuni casi con un miglioramento".

Sottolinea **Luca Binetti**, uno dei consiglieri dell'Associazione Famiglie SMA e responsabile operativo del Comitato *Extended Access Program* (EAP): "Per gestire nella maniera più corretta l'accesso al trattamento è stata istituito un comitato che coinvolge le associazioni dei pazienti e i centri clinici. Questo organismo è stato molto efficiente: ha svolto un lavoro di informazione capillare dei pazienti per fare in modo che tutti coloro che avessero le caratteristiche per accedervi ne fossero informati. E' stata poi stilata una graduatoria nazionale dei pazienti sulla base dell'età e della somiglianza con i casi trattati nelle sperimentazioni cliniche".

## Atrofia Muscolare Spinale (SMA)

Si tratta di una **malattia neuromuscolare** che porta alla progressiva morte delle cellule nervose del midollo spinale, i motoneuroni, che trasmettono ai muscoli il comando di muoversi. La SMA, quindi, limita o impedisce attività quali andare a carponi, camminare, controllare il collo e la testa e deglutire. I sensi e le percezioni sono normali, così come lo è l'attività intellettuale.

La malattia è causata da un difetto in uno dei due geni – SMN1 e SMN2 – che porta alla produzione di livelli insufficienti di una proteina chiamata SMN.

**La SMA colpisce circa 1 neonato ogni 10.000.** Ne esistono quattro forme, di cui la I è la più grave e interessa circa la metà dei pazienti. In questo caso, i bambini mostrano segni della malattia già alla nascita o nei primi mesi. Si tratta di segni gravi e progressivi di insufficienza respiratoria. I bambini affetti dalla forma II, detta anche forma intermedia, acquisiscono la capacità di stare seduti, ma non di camminare autonomamente. Questi bimbi presentano spesso anche complicanze respiratorie e altri segni, quali la scoliosi, ma nel complesso la forma è molto più stabile.

La forma III e la IV sono le meno gravi: spesso esordiscono dopo i primi anni di vita e sono sempre associate alla capacità di camminare, anche se in alcuni casi questa capacità può essere perduta successivamente.

Tagged [Atrofia Muscolare Spinale \(SMA\) \(http://www.medisalute.it/tag/atrofia-muscolare-spinale-sma/\)](http://www.medisalute.it/tag/atrofia-muscolare-spinale-sma/)

[Centro clinico NeMO \(http://www.medisalute.it/tag/centro-clinico-nemo/\)](http://www.medisalute.it/tag/centro-clinico-nemo/)

[Nusinersen \(http://www.medisalute.it/tag/nusinersen/\)](http://www.medisalute.it/tag/nusinersen/)

← [Incontinenza, una giornata studio allo IEMEST \(http://www.medisalute.it/incontinenza-una-giornata-studio-allo-iemest/\)](http://www.medisalute.it/incontinenza-una-giornata-studio-allo-iemest/)

## Lascia un commento

Commento

Nome \*



# quotidianosanità.it

Martedì 21 FEBBRAIO 2017

## GastroscoPie e colonscoPie. Almeno 500mila ogni anno sono inutili e vanno in fumo 30 milioni di euro. La denuncia dei medici

***Secondo la Società italiana di Gastroenterologia ed Endoscopia digestiva le cause di questo spreco vanno ricercate in una inadeguata conoscenza delle indicazioni da parte della classe medica. Ma spesso anche nella possibilità da parte dei pazienti di prenotare direttamente gli esami attraverso Cup, farmacie e altri canali senza effettuare prima una visita specialistica. "Medici e pazienti devono aver chiaro il concetto di appropriatezza nella diagnosi e nella prescrizione di cure".***

Si prescrivono troppi esami diagnostici di gastroenterologia, spesso, totalmente inutili. E di questo spreco, secondo la Sige, la Società Italiana di Gastroenterologia ed Endoscopia digestiva, dà la colpa alla medicina difensiva, ma anche ad una mancata conoscenza delle corrette indicazioni. Sotto i riflettori ci sono, in particolare, due esami: l'esofagogastroduodenoscopia (Egds) e le colonscoPie.

### I dati dello spreco

Ogni anno, vengono effettuate in Italia oltre 1,7 milioni di Egds e di colonscoPie, in pratica circa 29 ogni mille abitanti. Si ricorre a questi accertamenti quasi sempre per motivi diagnostici, solo nell'11,2 per cento dei casi si tratta di una procedura terapeutica. "Un numero enorme di esami che si traduce in una spesa notevole – ha sottolineato **Gerardo Nardone**, professore associato di gastroenterologia dell'Università Federico II di Napoli e componente del consiglio direttivo della Sige – calcolando una media di 60 euro ad esame endoscopica - può essere fatta solo una stima approssimativa in quanto il costo cambia da regione a regione - si arriva dunque alla ragguardevole cifra 102,7 milioni di euro. Di questa spesa ingente si stima che almeno 30 milioni di euro vadano bruciati per esami inutili, che sono il 25-30% del totale. Le cause di questo spreco vanno ricercate in una inadeguata conoscenza delle indicazioni da parte della classe medica, ma spesso anche nella possibilità da parte dei pazienti di prenotare direttamente gli esami attraverso Cup, farmacie, e altri canali senza effettuare prima una visita specialistica".

### Un esempio di esame inutile

Ma facciamo alcuni esempi delle richieste inappropriate più gettonate. Gli esami per la cosiddetta digestione difficile, tecnicamente definita dispepsia è una condizione molto frequente per lo più secondaria ad una gastrite la cui causa principale è l'infezione da *Helicobacter pylori*. "Nel caso di un giovane in buona salute con una banale dispepsia, in assenza di sintomi di allarme – ha spiegato la Sige, in una nota - è consigliabile adottare, come avviene in molti paesi europei ed americani la cosiddetta strategia test-and-treat ovvero, viene richiesto un test non invasivo (breath test o test fecale) per valutare la presenza dell'*Helicobacter pylori*. Se il test è positivo il paziente viene trattato con terapia eradicante, se è negativo con terapia sintomatica. Successivamente, solo se il paziente continua ad essere dispeptico si richiede la gastroscopia che diventa quindi un test diagnostico di secondo livello che sarà effettuato in una minoranza dei pazienti. Anche la ripetizione di un esame endoscopico a distanza di 1-2 anni in presenza di una gastrite semplice e/o di una esofagite non erosiva è inutile e comporta uno spreco di risorse sanitarie".

### Gli esami necessari e i sintomi-campanello

Ma se questo è un esempio di un caso in cui la gastroscopia è soltanto un passo successivo ad altri accertamenti, ci sono anche situazioni in cui ci si deve assolutamente sottoporre ad esame endoscopico. Ecco quali sono i segni e i sintomi d'allarme a cui prestare attenzione: dimagrimento, anemia, sanguinamento gastro-intestinale (emissione di sangue con le feci o con il vomito), vomito persistente. "In questi casi – ha consigliato la Sige - non bisogna perdere tempo ed eseguire urgentemente un esame endoscopico, gastroscopia o colonscopia in base ai sintomi, per effettuare una diagnosi corretta nel più breve tempo possibile".



### **Il monitoraggio delle lesioni pre-cancerose**

La strategia cambia quando siamo in presenza di lesioni pre-cancerose, quali la gastrite cronica atrofica lieve o moderata, l'esofago di Barrett in assenza di displasia, un polipo del colon adenomatoso sub o pericentrico con displasia di basso grado. Queste lesioni, a seconda della tipologia, vanno monitorate nel tempo. Nel caso di esami di prevenzione per il cancro del colon, se la prima colonscopia, in condizioni ottimali di pulizia, è negativa, l'esame può essere ripetuto anche a distanza di 7-10 anni, se non compaiono nuovi sintomi. Nel momento in cui il paziente fa un esame endoscopico è molto importante effettuare delle biopsie per avere una valutazione microscopica dello stato della mucosa, sia per il tratto digestivo superiore che per quello inferiore.

### **Le conseguenze e i rischi degli esami inutili**

Gli esami non sono solo inutili e motivo di allungamento delle liste d'attesa, ma possono essere anche rischiosi. Una Egds o una colonscopia sono sempre esami invasivi. I tassi di complicanze, per quanto bassi - una su mille per Egds e una su 10 mila per colonscopia - ci sono e possono essere seri, come la perforazione del viscere o un sanguinamento per una lesione della mucosa.

Per ridurre lo spreco, quindi, bisognerebbe agire sulla scarsa informazione che, spesso, c'è tra la popolazione: alla base di questi dati ci sarebbero "due convinzioni assai diffuse, ma purtroppo in gran parte infondate - ha aggiunto **Antonio Craxì**, presidente della Sige - sono quella che la migliore prevenzione delle malattie si faccia eseguendo periodicamente esami di laboratorio o strumentali in assenza di qualunque sintomatologia o rischio specifico di malattia, e la seconda che ogni diagnosi debba essere supportata da esami approfonditi, anche quando la condizione è ovvia o la conferma del tutto inutile nel decidere la cura. Ambedue queste convinzioni generano richieste di esami inappropriati, che originano dall'ansia dei pazienti e vengono supportate da un atteggiamento autodifensivo dei medici, e incrementano a dismisura i costi sanitari, anche perché spesso da marginali e innocenti anomalie di rilievo occasionale ha origine la richiesta di ulteriori e inutili approfondimenti. E' dunque necessario - ha concluso il presidente della Sige - che medici e pazienti abbiano chiaro il concetto di appropriatezza nella diagnosi e nella prescrizione di cure".

# quotidianosanità.it

Mercoledì 22 FEBBRAIO 2017

## Ddl Responsabilità professionale. L'esame finale in Aula alla Camera slitta al 28 febbraio

***La Capigruppo della Camera ha deciso nella giornata di ieri che giovedì 23 febbraio, dopo il voto finale del Decreto Milleproroghe previsto entro le h 13, avrà luogo l'esame delle mozioni Trasferimento detenuti stranieri. Mentre il seguito dell'esame del disegno di legge sulla responsabilità professionale e la sicurezza delle cure è stato rinviato alla prossima settimana. Ricordiamo che finora sono stati approvati solo i primi cinque articoli.***

La Capigruppo della Camera ha deciso nella giornata di ieri che giovedì 23 febbraio, dopo il voto finale del Decreto Milleproroghe previsto entro le h 13, avrà luogo l'esame con votazioni delle mozioni Trasferimento detenuti stranieri. Mentre il seguito esame del disegno di legge sulla responsabilità professionale e la sicurezza delle cure è stato rinviato a martedì 28 febbraio.

**Ricordiamo che l'esame dell'Aula è stato interrotto lo scorso 16 febbraio con l'approvazione dei primi 5 articoli del testo. All'appello mancano quindi:**

- Art. 6. (Responsabilità penale dell'esercente la professione sanitaria),
- Art. 7 (Responsabilità civile della struttura e dell'esercente la professione sanitaria),
- Art. 8 (Tentativo obbligatorio di conciliazione), Art. 9 (Azione di rivalsa o di responsabilità amministrativa),
- Art. 10 (Obbligo di assicurazione),
- Art. 11 (Estensione della garanzia assicurativa),
- Art. 12 (Azione diretta del soggetto danneggiato),
- Art. 13 (Obbligo di comunicazione all'esercente la professione sanitaria del giudizio basato sulla sua responsabilità),
- Art. 14 (Fondo di garanzia per i danni derivanti da responsabilità sanitaria), Art. 15 (Nomina dei consulenti tecnici d'ufficio e dei periti nei giudizi di responsabilità sanitaria),
- Art. 16 (Modifiche alla legge 28 dicembre 2015, n. 208, in materia di responsabilità professionale del personale sanitario),
- e infine il 17 e il 18, rispettivamente Clausole di salvaguardia e invarianza finanziaria.

**Vedi testo completo del ddl in votazione.**

# quotidianosanità.it

Martedì 21 FEBBRAIO 2017

## Con Consip risparmi su acquisti in sanità fino al 55%. Tagli di prezzo su strisce reattive e lancette pungidito per controllo glicemia. La rilevazione Mef/Istat

***Nel 2016, per la prima volta, è stata oggetto di rilevazione una specifica categoria di spesa sanitaria, quella per i presidi per l'autocontrollo della glicemia, che in convenzione Consip risultano sensibilmente più convenienti (-18% per le strisce reattive e -43% per le lancette pungidito) rispetto al prezzo medio praticato alle pubbliche amministrazioni che acquistano al di fuori delle convenzioni. LO STUDIO***

Come ogni anno, anche per il 2016, il Ministero dell'Economia e delle Finanze ha realizzato, in collaborazione con l'Istat, una rilevazione presso le Pubbliche Amministrazioni per individuare la differenza tra i prezzi ottenuti con gli strumenti del Programma di razionalizzazione degli acquisti di beni e servizi e quelli pagati dalle Amministrazioni per l'acquisto, al di fuori del più virtuoso sistema del Programma di razionalizzazione, delle medesime categorie merceologiche.

La Rilevazione, giunta nel 2016 alla XIV edizione, è riferita agli acquisti effettuati nel 2015 da un campione di circa 1.350 Amministrazioni centrali e locali, è stata realizzata su 19 categorie merceologiche relative alle Convenzioni più utilizzate dalle amministrazioni e su 5 merceologie del Mercato Elettronico della PA. Al fine di migliorare la qualità delle informazioni, per la prima volta l'edizione 2016 unisce all'analisi dei dati relativi all'annualità 2015, quella dei dati relativi al primo trimestre 2016 per cinque delle categorie merceologiche del paniere analizzato.

I risultati confermano che le Convenzioni stipulate dalla Consip finalizzate agli acquisti nelle Pubbliche Amministrazioni centrali e locali sono assolutamente vantaggiose, coniugando risparmio di spesa e qualità.

Nel 2016, per la prima volta, è stata oggetto di rilevazione una specifica categoria di spesa sanitaria, quella per i presidi per l'autocontrollo della glicemia, che in convenzione Consip risultano sensibilmente più convenienti (-18% per le strisce reattive e -43% per le lancette pungidito) rispetto al prezzo medio praticato alle pubbliche amministrazioni che acquistano al di fuori delle convenzioni.

Per concludere, la Rilevazione 2016 di MEF/ISTAT "evidenzia ancora una volta e molto chiaramente l'efficacia degli strumenti di aggregazione della domanda, realizzati attraverso Consip con il Programma di Razionalizzazione degli acquisti, o attuati da un altro Soggetto Aggregatore qualificato nell'apposito Albo, quale "leva" necessaria per un incisivo processo di revisione della spesa".

Nel corso del 2017 saranno implementate e rese operative tutte le disposizioni introdotte dal legislatore per far sì che le amministrazioni pubbliche utilizzino in maniera sistematica le convenzioni Consip per i loro acquisti. Se una amministrazione intende effettuare acquisti al di fuori del sistema ha l'obbligo, secondo una norma introdotta con la legge di stabilità per il 2016, di giustificarne il motivo, in riferimento a esigenze particolari che non sarebbero soddisfatte con le caratteristiche del bene o del servizio offerto dalle convenzioni.

# quotidianosanità.it

Lunedì 20 FEBBRAIO 2017

## Smi: "Punti nascita con con una media di 300 parti l'anno: sprecati nel 2016 circa 30 milioni di euro per tenerli aperti"

***Meglio destinare le risorse pubbliche al potenziamento di personale medico qualificato con formazione ad hoc e per riorganizzare Punti nascita con requisiti di qualità e di efficienza. Lo Smi chiede che si rimetta all'ordine del giorno della Regione la loro riorganizzazione. Proposte e dati presentati nel corso di un convegno a Lentini***

"Si rimetta all'ordine del giorno della Regione Sicilia la riorganizzazione dei Punti Nascita in Sicilia". È quanto ha chiesto il Sindacato dei Medici Italiani che, nel corso di un convegno organizzato a Lentini nei giorni scorsi, denuncia come a distanza di un anno dal rapporto del Ministero della Salute che indicava le 13 strutture che non raggiungevano i requisiti minimi per continuare ad operare, il 50% siano ancora aperte, per chiara responsabilità della Regione e per evidenti calcoli elettoralistici.

"I Punti nascita – sottolinea il sindacato in una nota – hanno in media 300 parti l'anno, mentre gli standard nazionali ne richiedono almeno 500, con dei costi di circa 4 milioni di euro per punto nascita, per un totale stimato complessivo di spesa di quasi 30 milioni. Uno spreco che dovrebbe essere evitato, al fine reinvestire e destinare le risorse pubbliche al potenziamento della presenza di personale medico qualificato, e formato ad hoc, dell'emergenza-urgenza e per riorganizzare sul territorio i Punti nascita con requisiti di qualità e di efficienza. A partire dalla necessità di prevedere, per esempio, delle Unità di terapia sub-intensiva anche nelle strutture minori, per eventuali parti prematuri. Una rete efficace ospedale-territorio, basata anche sui consultori, che sappia rispondere alla domanda di assistenza della donna in gravidanza, indirizzandola alla struttura più adeguata al suo percorso di partoriente".

In Sicilia, rileva il Sindacato, "nonostante i piani di rientro e i tagli, grazie al lavoro enorme dei medici (motivati, nonostante l'assedio dei rischi da denunce per responsabilità professionale) si sono raggiunti grandi risultati: si è abbassata la mortalità infantile, allineandosi così alla media nazionale, e sono diminuiti i cesarei".

Per queste ragioni, mette in evidenza lo Smi, risulta assurdo che "per non scontentare qualche elettore, si continuino a tenere aperte realtà, che oltre ad essere costose rischiano di essere anche insicure".

Infine, il sindacato ha puntato il dito sulla pervasiva presenza di personale medico ultra precarizzato "in strutture, appunto, dove è necessario avere, per ovvie ragioni, professionisti finalmente stabilizzati. Anche su tutto ciò la Regione Sicilia è in ritardo rispetto alla normativa nazionale".