

**LA NASCITA DEL NUCLEO DI CORDINAMENTO DELLE
ASSOCIAZIONI DI MALATTIE RARE
18 MAGGIO 2011**

Il giorno 18 Maggio 2011 si è tenuto un incontro presso la Fondazione IRCCS Ca'Granda Ospedale Maggiore Policlinico con lo scopo di favorire la nascita di Nucleo di Coordinamento delle Associazioni di Malattie Rare.

All'incontro, promosso dal Direttore Generale e organizzato dallo Sportello Malattie Rare, sono state invitate le Associazioni che operano all'interno della Fondazione, o hanno collaborazioni stabili con UO che assistono persone con malattie rare.

Hanno partecipato all'incontro:

1. gli operatori dello Sportello Malattie Rare;
2. la prof.ssa Nica Cappellini, la dott.ssa Faustina Lalatta e il dr. Maurizio Moggio, componenti del Nucleo Malattie Rare;
3. diversi specialisti accreditati e gli specialisti arruolati nel progetto Transizione dall'età pediatrica all'età adulta;
4. i Direttori della Fondazione;
5. le seguenti Associazioni Malattie Rare:

Associazione	Partecipanti	Associazione	Partecipanti
ABN	Tesoro Regi	Ass. Amici "Centro Dino Ferrari	Consensi Dini Manuela
ACE	Buzzi Andrea	ATDL	Iorno Tommasina
AGPD	Gavardi	Commissione Visitatori e Visitatrici	Pistolessi Beatrice
AGPD	Morali Roberto	CV	Piva Maristella
Aldel22	Santangelo Giuliano	Fondazione Angelo Bianchi Bonomi	Peyvandi Flora
AIP	Scurati Silvia	Fondazione Angelo Bianchi Bonomi	Simona Maria Sibari
AISAC	Sessa Marco	Fondazione Ca' Granda	Gringeri
AISED	Bassotti Alessandra	Fondazione De Marchi	Adele Padovani
AISP	Bracco Carlotta	Progetto Transizione Malattie Rare	Giuditta Marianna (specialista cardiologo)
AMEA	Fiorin Luca	RTU	Serrago Mariapia
AMEA	Harding Andrew	U. Pubblica Tutela	Pistolessi Beatrice
ANF	Natali Roberta	X-FRAGILE	Airoldi Alessandra
ANF	Orlando Vincenzo		

1. Introduzione Sportello Malattie Rare

La dott.ssa Santa De Stefano, psicologa dello Sportello Malattie Rare, ha presentato i risultati dell'incontro del 13 aprile con le Associazioni Malattie Rare. Come illustra il documento inviato precedentemente, sono state molte le adesioni alle proposte dello Sportello che incentivino una maggiore visibilità della presenza delle Associazioni che collaborano con le UO. In particolare: inserimento dei link dei siti delle Associazioni sul sito della Fondazione; comunicazione delle attività e iniziative dello Sportello alle Associazioni; disponibilità di materiale delle Associazioni presso lo Sportello; incontri semestrali tra lo Sportello e le Associazioni che si occupano di Malattie Rare; inserimento di una scheda descrittiva della malattia rara sul sito della Fondazione; servizi sanitari e di consulenza concordati con le unità operative per gli associati; allestimento di una bacheca permanente dedicata alle Associazioni presso la Fondazione; realizzazione di iniziative comuni. Inoltre è stata proposta la creazione di un Nucleo di Coordinamento delle Malattie Rare lasciando aperta la discussione relativamente alle finalità del Nucleo stesso.

2. Intervento prof.ssa Cappellini

La prof.ssa Cappellini è coordinatrice del Nucleo Malattie Rare. Il nucleo è stato costituito dalla direzione Generale nel 2008 con lo scopo di migliorare il raccordo tra gli specialisti delle malattie rare e il gruppo di lavoro della Regione Lombardia, per identificare le priorità e le criticità della realtà clinica e assistenziale dedicata ai malati rari. In quest'ottica i componenti del nucleo rappresentano specifici ambiti quali la pediatria, le medicine, l'ematologia, la neurologia, la genetica medica. Attualmente sono parte del nucleo: Nica Cappellini, Faustina Lalatta, Maria Cristina Pietrogrande, Maurizio Moggio, Flora Peyvandi, Silvana Castaldi.

La prof.ssa Cappellini descrive le principali azioni intraprese dal nucleo, sottolinea l'importanza della visione trasversale alle diverse UO e chiede la collaborazione delle Associazioni nel creare un analogo Nucleo di intervento ad ampio raggio, con l'obiettivo di riunire le forze di fronte ad obiettivi comuni. Viene descritto il progetto della Direzione di perseguire il riconoscimento a livello regionale e nazionale di un Ospedale dedicato al malato raro, all'interno della Fondazione.

3. Intervento dott.ssa Lalatta

La dott.ssa Lalatta, responsabile dell'UOD di Genetica Medica, è responsabile scientifico del progetto Sportello per le Famiglie promosso dal Forum Solidarietà, presieduto dal dr. Michele Colucci ("Sportello per le Famiglie con figli affetti da disabilità e acquisita", anni 2008-2010), ha collaborato alla realizzazione di un secondo progetto, attualmente in svolgimento ("Progetto disabilità e famiglia: dal centro specialistico di riferimento al territorio", anno 2011), sempre realizzato grazie al Forum e ha contribuito alla nascita ed all'operatività dello Sportello Malattie Rare. In qualità di responsabile dello Sportello, la dott.ssa Lalatta si augura che la costituzione di un nucleo di Coordinamento delle Associazioni per le Malattie Rare possa rafforzare e rendere più efficace il network di collaborazione già esistente e ampliare il supporto al paziente affetto da malattia rara, soprattutto per gli ambiti sociali e psicologici.

La dott.ssa esorta i referenti delle Associazioni presenti a candidarsi come rappresentanti portavoce dei bisogni e delle necessità di tutte le Associazioni Malattie Rare, istituendo appunto il coordinamento e uno spazio collettivo per la crescita della trasversalità delle azioni.

4. Interventi e candidature Associazioni Malattie Rare:

Si sono proposti spontaneamente come rappresentanti portavoce di tutte le Associazioni presenti sei responsabili di diverse Associazioni.

Hanno anticipato la loro candidatura via mail:

- Airoidi Alessandra: responsabile *Associazione Italiana Sindrome X-Fragile*

- Bassotti Alessandra: responsabile *Associazione Italiana per la Sindrome di Ehlers-Danlos* (AISED)

Inoltre, in sede di riunione, si sono proposti come rappresentanti portavoce delle Associazioni:

- Iorno Tommasina: presidente *Associazione Talassemici Drepanocitici Lombardi* (ATDL)
- Orlando Vincenzo: responsabile sezione Lombardia dell'*Associazione Neurofibromatosi* (ANF)
- Sessa Marco: presidente *Associazione per l'Informazione e lo Studio dell'Acondroplasia* (AISAC)
- Garbagnati Crosti Carla: responsabile del *Gruppo Italiano per la Lotta alla Sclerodermia* (GILS)

All'apertura della discussione sono intervenuti Vincenzo Orlando e Iorno Tommasina, che hanno sottolineato l'importanza dei seguenti aspetti:

- Urgenza delle Associazioni di collaborare tra loro, in modo che le richieste e i bisogni possano arrivare a chi di competenza con maggiore forza. Superare gli interessi delle singole Associazioni, per ampliare il proprio punto di vista e riconoscere i bisogni condivisi da tutte le Associazioni.
- Chiedere la continuità nella cura e nella presa in carico del paziente affetto da malattia rara, rafforzando le equipe mediche che spesso operano appoggiandosi a un singolo specialista. Questo comporta un rischio elevato di discontinuità anche per interruzioni dal servizio che prescindono dalla volontà (malattia, trasferimento, pensione). Viene sottolineata la necessità di formare un gruppo, una vera e propria scuola che consenta il consolidamento e lo sviluppo progressivo delle conoscenze e la loro applicazione nella clinica.
- Viene descritta la difficoltà a consolidare mediante assunzioni i borsisti, sostenuti attraverso l'attività e le donazioni delle Associazioni, che porta allo sperpero di risorse preziose e di competenze difficilmente rimpiazzabili.
- Vengono citate possibili azioni collettive di organizzazione eventi per la sensibilizzazione e la raccolta di fondi.
- E' universalmente riconosciuta l'importanza del processo di transizione tra la cura del bambino in pediatria e la cura dell'adulto, perché è un difficile passaggio in un'età critica.

5. Interventi Direttori della Fondazione

(Direttore Generale: dr. Luigi Macchi; dott.ssa Direttore Sanitario: Anna Pavan; Direttore Scientifico: prof. Pier Mannuccio Mannucci)

I Direttori della Fondazione IRCCS Ca'Granda Ospedale Maggiore Policlinico hanno innanzitutto ringraziato le Associazioni per la loro risposta al loro invito di creare il Coordinamento. Essi riconoscono il ruolo insostituibile delle Associazioni, accanto agli specialisti e alla Direzione strategica, per un avanzamento complessivo della realtà ospedaliera e soprattutto per la strutturazione del Centro di Riferimento Regionale e Nazionale per le Malattie Rare presso la Fondazione. Si sottolinea l'alta specializzazione dell'Ente, garanzia di livello diagnostico ed assistenziale ottimale, ma non sufficiente per rispondere ai bisogni globali della persona e della famiglia con malattia rara.

Viene affrontata la questione della continuità della cura e a questo proposito il Direttore illustra i vincoli imposti dalla pubblica amministrazione e le potenziali azioni per contrastarne la rigidità. Si auspica l'attivazione di un contratto a tempo determinato, almeno sei anni, in cui si privilegierebbe il medico che intende impegnarsi in questo ambito sanitario, complesso e pieno di sfida.

6. **Obiettivi a breve termine**

A termine della riunione, si individuano i seguenti obiettivi, che saranno:

- Formalizzazione delle candidature dei rappresentanti portavoce di tutte le Associazioni;
- Stesura del programma del primo incontro tra le Associazioni e lo Sportello;
- Identificazione delle priorità e pianificazione degli obiettivi del nuovo Nucleo di Coordinamento delle Associazione di Malattie Rare.