

FACULTY

Dott. Claudio ALES
Membro del Coordinamento MR regione Siciliana
Presidente PTEN Italia

Dott.ssa Carolina BAIANO
Dirigente Medico
U.O.C. Medicina Fisica e Riabilitazione
ASP Siracusa

Dott.ssa Maria BONSIGNORE
Responsabile centro di riferimento MR
di interesse neurologico - UOC NPIA
AOUP Martino Messina

Prof. Placido BRAMANTI
Presidente del Coordinamento MR
Regione Siciliana

Prof. Filippo BRIGHINA
Associato di Neurologia
Università degli Studi di Palermo

Dott.ssa Maria CALDERONE
Coordinatrice Rete Siciliana delle Associazioni MR
Presidente IRIS MR Metaboliche Sicilia

Dott. Stefano CAMPO
Funzionario Servizio Progr.azione Ospedaliera
Assessorato della salute regione Siciliana

Dott. Pasquale CANANZI
Direttore Servizio Farmaceutico
Assessorato della salute regione Siciliana

Prof. Giovanni CORSELLO
Ordinario di Pediatria
Università degli Studi di Palermo

Prof. Marco FICHERA
Associato di Genetica Medica
Università degli Studi di Catania

Dott.ssa Angela FONTANA
Dirigente Ufficio X Ambito Territoriale Siracusa
USR Sicilia

Dott. Giuseppe GIARDINA
Presidente ANFFAS Sicilia

Dott. Giovanni IACONO
VicePresidente naz. FederSanità ANCI

Dott.ssa Antonina LO CASCIO
Pediatria - Componente del Coordinamento MR
Regione Siciliana

Dott. Francesco LUCA
Direttore Dipartimento Attività Territoriali e
e Distretto CT - ASP Catania

Dott. Marco MAGHERI
Giornalista e comunicatore

Prof.ssa Maria PICCIONE
Associato di Genetica Medica UniPA
Direttore UOC Genetica Medica
AOOR Cervello-Villa Sofia Palermo
Referente nazionale delle MR Sicilia

Prof. Corrado ROMANO
Associato di Genetica Medica
Università degli Studi di Catania

Dott.ssa Lisa RUBINO
Presidente Coprodis Sicilia

Prof. Martino RUGGIERI
Ordinario di Pediatria
Centro di riferimento regionale Malattie Rare
Sistema Nervoso Infantile
e Malattie metaboliche ereditarie
Università degli Studi di Catania

Dott. Giuseppe SANTANGELO
Direttore UOC di Neuropsichiatria Infantile -
P. O. Di Cristina
Arnas Civico-Di Cristina Benfratelli Palermo

Dott. Luigi SPICOLA
Medico di Medicina Generale - ASP Palermo
Presidente SIMG Sicilia

Dott.ssa Carmela TATA
Responsabile UOS NPIA
Avola-Noto ASP Siracusa
Autorità garante per le Persone con condizione
di disabilità della regione Siciliana

Dott.ssa Carmela Maria TROVATO
Dirigente Istituto Comprensivo "G. Parini"
Catania

Dott.ssa Valentina TUSA
Familiare di bambina con mutazione
COL4A1-A2

Dott. Francesco VITRANO
Dirigente Medico Neuropsichiatria
ASP Palermo

con il contributo non condizionante di

Takeda

Progetto e Organizzazione



Siracusa - Milano
eventi@sineos.it
www.sineos.it



La costruzione di una **rete**
regionale per la **governance**
socio-sanitaria delle
malattie rare e fragilità

Esperti a confronto
nella regione Siciliana

Responsabile scientifico
Dott.ssa Carmela TATA

Board scientifico
Dott.ssa Maria BONSIGNORE
Prof.ssa Maria PICCIONE

Mercoledì
18 Ottobre 2023
h. 09,00 - 16,30



PALERMO
Accademia
delle Scienze Mediche
A.O.U. Policlinico
"P. Giaccone" Pad. 24

con il patrocinio di



Regione Siciliana
Assessorato
della Salute



Regione Siciliana
Assessorato della famiglia,
delle politiche sociali
e del lavoro



FEDER
SANITÀ
ANCI



POLICLINICO
P. GIACCONE

RAZIONALE

Si stima che in Italia oltre 2 milioni di persone convivano con una malattia rara. In Europa una malattia si definisce rara quando colpisce non più di 5 persone su 10 mila. Ad oggi sono oltre 6 mila le malattie rare conosciute. Oltre il 70% delle malattie rare ha origine genetica e di queste circa il 70% è presente già dalla nascita. I problemi spesso sono comuni: ritardo e a volte assenza di diagnosi, mancanza di una terapia risolutiva, difficoltà a fare ricerca, elevato carico assistenziale, scarso supporto alle famiglie. Inoltre, l'integrazione socio-economica soprattutto nel passaggio del paziente da bambino ad adulto diventa molto problematica creando maggiori difficoltà alle famiglie e ai caregivers.

Per dare risposte concrete, più vicine ai malati e alle loro famiglie, in modo uniforme sul territorio è stato approvato il nuovo Piano nazionale delle malattie rare 2023-2026, finanziato con 50 milioni di euro dal Fondo sanitario nazionale.

Le principali linee di intervento del Piano riguardano: Prevenzione Primaria, Diagnosi, Percorsi assistenziali, Trattamenti farmacologici, Trattamenti non farmacologici, Ricerca, Formazione, Informazione, Registri e monitoraggio della Rete nazionale delle malattie rare. Il PNMR si pone l'obiettivo di rendere fruibili alle persone con MR strumenti terapeutici innovativi e di percorsi assistenziali omogenei in tutte le regioni italiane. Lo scopo è, inoltre, quello di alleggerire il peso alle famiglie.

Anche se in Italia esiste una pluralità di fonti di informazione sulle malattie rare, riconosciute e qualificate, il Piano nazionale malattie rare sottolinea che "le persone con malattia rara e i loro familiari continuano a segnalare difficoltà nell'ottenere le informazioni di loro interesse, validate e aggiornate. Allo stesso modo, i professionisti della salute hanno difficoltà ad accedere ad alcune di queste informazioni. "L'informazione - si legge nel Piano - può essere quindi considerata ancora oggi come una delle maggiori criticità per le malattie rare".

L'appuntamento con la seconda edizione del convegno vuole far sì che le politiche del Welfare possano trovare punti di incontro efficaci con quelle della Sanità come la presa in carico e gestione sanitaria in un'ottica di integrazione sociale "reale" dove le persone coinvolte dalle malattie rare e dalla fragilità non siano schiacciate umanamente al di là di ciò che già vivono! Ottimizzando programmazioni e risorse nei due ambiti, a livello istituzionale e a livello operativo, si potrà costruire una rete funzionale e territoriale molto utile ai cittadini-pazienti favorendo le appropriate condizioni di integrazione familiari, lavorative e sociali.

Le malattie rare e la fragilità sono una realtà del mondo della cronicità che riguarda il Welfare e e la Sanità ed è per questo che è urgente ripensare una governance socio-sanitaria che metta al centro il paziente con i suoi bisogni reali che vanno al di là degli aspetti sanitari.

PROGRAMMA

- 08,45 **Accoglienza e registrazione partecipanti**
Proiezione pillole informative sui temi del convegno
- 09,15 **Saluti Istituzionali**
- Presidente ARS
 - Assessore della Salute
 - Assessore della Famiglia, delle Politiche sociali e del Lavoro
 - Commissario Straordinario AOU Policlinico "P. Giaccone"
- 09,45 **Presentazione e Introduzione ai lavori del convegno**
C. Tata
- 10,00 **Tavoli di confronto tematici**
- Tavolo di confronto n. 1**
I Centri hub e spoke per le Malformazioni Congenite, Cromosopatie e Sindromi Genetiche
- Conducono: G. Corsello - M. Piccione
Partecipano: G. Corsello - M. Fichera - M. Piccione - C. Romano
- Q&A tutti i partecipanti**
- Coffee Break**
- 11,15 **Tavolo di confronto n. 2**
Patologie del SNC e Periferico in età pediatrica tra ospedale e territorio e la transizione in età adulta
- Conducono: M. Bonsignore - M. Ruggieri
Partecipano: M. Bonsignore - F. Brighina - A. Lo Cascio - M. Ruggieri - G. Santangelo - L. Spicola - F. Vitrano
- Q&A tutti i partecipanti**
- 12,15 **Tavolo di confronto n. 3**
Farmaci, ausili, terapia Ri-Abilitava, inclusione scolastica ... le risposte ai bisogni di salute
- Conducono: P. Bramanti - C. Tata
Partecipano: P. Bramanti - S. Campo - P. Cananzi - A. Fontana - C. Tata
- Q&A tutti i partecipanti**
- 13,15 **Pausa Lunch**

ESPERIENZE QUOTIDIANE PER MODELLI DI GOVERNANCE

Conduce e coordina: M. Magheri

- 14,00 **Tavolo di confronto n. 4**
Esperienze di modelli organizzativi socio-sanitari e Ospedale-Territorio (e il PNRR?)
- Partecipano: C. Baiano - G. Iacono - F. Luca - C. M. Trovato

Q&A tutti i partecipanti

- 15,00 **Tavolo di confronto n. 5**
La parola alle associazioni dei pazienti tra empowerment, bisogni e soluzioni
- Partecipano: C. Ales - C. Calderone - G. Giardina - L. Rubino - V. Tusa

Q&A tutti i partecipanti

- 16,00 **Tavolo di confronto con le Istituzioni:**
Le risposte degli Assessori
Dibattito interattivo sugli esiti dei tavoli di confronto
- Partecipano: referenti dei Tavoli di Confronto

Q&A tutti i partecipanti

- 16,30 **Elementi per un documento di sintesi**
Conclusioni dei lavori
C.Tata

