

Verbale riunione Commissione Medico-Scientifica UILDM

Salsomaggiore Terme (Parma), Palazzo dei Congressi

Martedì 13 marzo 2007

Presenti:

Nicolino **Ambrosino**, Angela **Berardinelli**, Tiziana **Mongini**, Elena **Pegoraro**, Alessandro **Pini**, Antonella **Pini**, Filippo **Santorelli**, Gabriele **Siciliano**.

Assente giustificato:

Andrea **Vianello**.

Sono presenti inoltre:

Omero **Toso** (vicepresidente nazionale UILDM e referente per la Commissione Medico-Scientifica della Direzione Nazionale UILDM), Stefano **Borgato** (coordinatore della Commissione Medico-Scientifica UILDM)

Temi trattati:

- a) Definizione programma medico-scientifico delle XLIV Manifestazioni Nazionali UILDM
- b) Bando Telethon-UILDM per la ricerca clinica: relazione alla Commissione di Anna **Ambrosini**, dell'Ufficio Scientifico Telethon
- c) Data prossima riunione e conclusione

La prima parte della riunione è interamente dedicata alla definizione del **programma medico-scientifico delle XLIV Manifestazioni Nazionali UILDM** che si terranno in maggio a Marina di Varcaturo (Napoli).

Per la giornata del venerdì, tradizionalmente dedicata dalle Manifestazioni alla parte medico-scientifica, viene stabilito il seguente programma:

Mattino:

- Relazione di Tiziana **Mongini**, presidente della Commissione e presentazione della giornata.
- Aggiornamenti generali sulle varie terapie in corso, a cura di Filippo **Santorelli**.
- Gestione delle malattie neuromuscolari, con relazioni su: distrofinopatie - distrofia facio-scapolo-omerale - miotonie - amiotrofie spinali, a cura di Angela **Berardinelli**, Elena **Pegoraro**, Antonella **Pini** e Gabriele **Siciliano**.
- Insufficienze respiratorie acute e croniche, a cura di Nicolino **Ambrosino** e Andrea **Vianello**.
- Aspetti etici e bioetici legati alle malattie neuromuscolari, a cura di Massimo **Osler**, presidente della FIAN (Federazione Italiana Associazioni Neurologiche), il quale, già contattato dalla Segreteria della Commissione, ha risposto affermativamente.

Pomeriggio:

- Trattazione sul cuore e le malattie neuromuscolari. Per tale intervento si propone Alessandro **Pini**, in collaborazione con Luisa **Politano** dell'Università di Napoli, che lui stesso curerà di contattare.

- **Tavolo degli specialisti**, con risposte da parte dei singoli componenti della Commissione a tutti i Delegati su aspetti generali o casi specifici. In tal senso si chiede all'Ufficio di Coordinamento della Commissione che vengano sollecitate sin d'ora le **Sezioni UILDM** ad inviare quesiti, per consentire di preparare per tempo risposte ampie e dettagliate.

A fianco della definizione del programma per le Manifestazioni Nazionali UILDM, si innesca una discussione stimolata da un quesito di Omero **Toso**, riguardante **l'invasività e la non invasività dei trattamenti respiratori** in pazienti neuromuscolari e sull'opportunità che la Commissione esprima su tali temi una posizione unitaria.

Ambrosino conclude tale discussione, ritenendo che la posizione corretta da parte della Commissione sia quella di valutare caso per caso le diverse situazioni, senza esasperare le varie linee di condotta.

Alle 17.50 Alessandro **Pini** lascia la riunione.

La seconda parte della riunione ospita Anna **Ambrosini**, dell'Ufficio Scientifico di Telethon, che riferisce alla Commissione su una serie di studi e analisi riguardanti il **Bando Telethon-UILDM per la Ricerca Clinica**, avviato nel 2001 su stimolo ed elaborazione iniziale della Commissione stessa.

Tale momento appare necessitato dal fatto che la nuova Commissione Medico-Scientifica UILDM ha inserito tra i punti prioritari del suo programma **una revisione e un miglioramento del Bando**.

Ambrosini ricapitola la storia e gli sviluppi dei sei anni intercorsi dall'avvio di questa iniziativa, sottolineando come i progetti (approvati e anche finanziati) siano diminuiti di molto nel corso del tempo, ma con una crescita tutto sommato costante per quanto riguarda la loro qualità.

La multicentricità dei progetti è divenuta inoltre un altro dato crescente nel tempo.

Viene infine evidenziato un "vuoto" di centri di riferimento in alcune regioni italiane (tra le altre le Marche, l'Abruzzo, la Puglia, la Calabria e la Sardegna).

A tal proposito la **Commissione all'unanimità concorda** sull'opportunità di coinvolgere nuovi specialisti nelle zone più "scoperte"

Successivamente **Ambrosini evidenzia** una serie di problemi:

1) Il ritardo nell'approvazione dei progetti da parte dei Comitati Etici dei Centri e i tempi diversi di questi ultimi diventa particolarmente dannoso in caso di studi

multicentrici. Le principali conseguenze sono i ritardi nell'operatività delle ricerche (reclutamento dei pazienti, analisi dei dati, chiusura dei progetti).

2) La difficoltà nel "reclutare" i pazienti. Questo, secondo Ambrosini, può essere stato spesso il frutto di una sopravvalutazione di tale capacità di reclutamento. Le conseguenze sono particolarmente evidenti:

- espansione dei tempi di reclutamento;
- richieste di modifiche del progetto per includere altri Centri (spesso, però, senza disporre di fondi in più);
- Insufficiente "potenza statistica" dello studio.

3) Alcuni Centri, coinvolti in troppi progetti contemporaneamente, evidenziano una scarsa disponibilità di tempo a seguirli tutti. In questo senso, dunque, va sottolineata la mancanza di personale qualificato, all'interno dei Centri, utile a condurre le ricerche nei tempi prestabiliti.

4) Non appare ancora ottimale la standardizzazione delle procedure tra un Centro e l'altro, ciò che può portare ad una certa difficoltà nel comparare i dati clinici di diagnosi genetica.

In conclusione **Ambrosini espone** rapidamente le azioni che Telethon sta attuando per tentare di ovviare ai problemi evidenziati, riassumibili in un punto principale: non verranno più finanziati progetti che sin dall'inizio **non abbiano tutte le caratteristiche giuste per funzionare.**

La Commissione si impegna in tempi brevi ad elaborare un'ampia discussione che porti ad un miglioramento concreto e sostanziale del Bando definito nel 2001, anche alla luce delle diverse esigenze emerse in questi anni.

Dal canto suo **Mongini ritiene necessario** individuare da una parte progetti più mirati, dall'altra cercare di lavorare per arrivare ad una nuova "leva" di ricercatori clinici impegnati nell'ambito delle malattie neuromuscolari.

Alle 19.10 Borgato chiude la riunione, proponendo - per mancanza di tempo - il rinvio di altri punti previsti all'Ordine del Giorno (Lettera inviata alla Commissione dal presidente del Comitato Regionale Veneto UILDM - Lettera inviata alla Commissione dal Gruppo Donne UILDM - Censimento dei Centri e dei loro servizi), proponendo altresì ai presenti che **la prossima riunione** della Commissione si tenga a **Marina di Varcaturò** (Napoli), durante le Manifestazioni Nazionali UILDM, nella serata di giovedì o in quella di venerdì.

Tale proposta viene sostanzialmente **accolta.**

Padova, 5 giugno 2007

Tiziana Mongini
Presidente Commissione
Medico-Scientifica UILDM

Antonella Pini
Segretario Commissione
Medico-Scientifica UILDM