

**Verbale riunione Commissione Medico-Scientifica UILDM**  
**Bologna, Centro Documentazione Handicap-Progetto Zefiro**  
**Martedì 17 luglio 2007**

**Presenti:**

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

**Assente giustificato:**

Alessandro **Pini**.

**È presente inoltre:**

Stefano **Borgato** (coordinatore della Commissione Medico-Scientifica UILDM)

**Temi trattati:**

1. Referente Direzione Nazionale UILDM per la Commissione Medico-Scientifica
2. Eventi promossi dalla Commissione in ambito di problematiche respiratorie e altri appuntamenti
3. Notizie apparse sugli organi d'informazione riguardanti in particolare terapie con cellule staminali
4. Lettere ricevute dalla Commissione
5. Sviluppi casi di "viaggi della speranza" in Ucraina e Cina
6. Consulenze per la Commissione: ginecologia - odontostomatologia
7. Servizi da preparare per rivista «DM»
8. Nuova edizioni di opuscoli informativi curati dalla Commissione su richiesta della Direzione Nazionale UILDM
9. Censimento di servizi medici che affiancano le Sezioni UILDM
10. Bando Telethon-UILDM per la ricerca clinica: nominativi dei referenti da coinvolgere nella valutazione dei progetti

Si inizia alle **ore 11**.

1. La presidente **Mongini**, nel complimentarsi con il consigliere nazionale UILDM **Omero Toso**, per la conferma del suo ruolo di referente designato dalla Direzione Nazionale UILDM, rispetto ai lavori della Commissione Medico-Scientifica, **dichiara** che sarà sua cura personale trasmettere in il verbale delle riunioni in anteprima allo stesso Toso il quale poi lo trasmetterà a sua volta alla Direzione UILDM, presentandone i contenuti.

La Commissione **approva** all'unanimità tale proposta, aprendosi anche ad ogni rilievo, suggerimento od opinione che Toso vorrà proporre, rispetto a quanto discusso e deciso nel corso delle riunioni.

2. **Si riprende** una discussione già avviata nelle precedenti riunioni della Commissione di Salsomaggiore Terme (13 marzo 2007) e Marina di Varcaturo (17 maggio 2007), riguardante il trattamento dell'**insufficienza respiratoria in ambito di malattie neuromuscolari** e in particolare l'ipotesi di una "Consensus Conference" che possa portare alla produzione di linee guida per il settore.

Vi si soffermano **Ambrosino**, **Vianello** e **Mongini**, mentre **Berardinelli** evidenzia la necessità che un evento del genere dia spazio specifico alle problematiche pediatriche.

La discussione successiva porta a concludere per l'ipotesi di **due distinti eventi**, da una parte la "Consensus Conference", ai fini della produzione di linee guida, dall'altra parte una giornata aperta a medici specialisti dedicata ai problemi respiratori nelle malattie neuromuscolari, in età postnatale, neonatale e immediatamente successiva.

Vengono **formati due sottogruppi di lavoro**, così composti:

- per il primo evento **Ambrosino e Vianello**, che avanzano già una possibile ipotesi di data e sede (autunno 2008, Volterra, in provincia di Pisa)
- per il secondo evento **Berardinelli e Pini** (febbraio 2008, Calambrone, in Comune di Pisa, in corrispondenza di un convegno nazionale sulla riabilitazione)

**Siciliano riferisce** poi di altri appuntamenti, a partire da quello già citato di Calambrone sulla riabilitazione e anche del **Congresso AIM** (Associazione Italiana Miologia) che si terrà a Pisa tra maggio e giugno del 2008.

Rispetto a quest'ultimo, la **Commissione propone** di presentare alla UILDM una proposta di convegno su temi respiratori all'interno di esso, cui partecipino medici a fianco delle Sezioni UILDM e alle cui spese contribuiscano anche queste ultime.

Da parte sua **Mongini**, presidente della suddetta AIM, prima di trasmettere la proposta al referente della Direzione UILDM Toso, **intende** perlustrare la disponibilità da parte dell'AIM.

**3. Borgato trasmette a Santorelli** due articoli apparsi sugli organi d'informazione di maggio e giugno (in particolare dai siti internet: [www.corrieredellasera.it](http://www.corrieredellasera.it) - [www.marketpress.info](http://www.marketpress.info)), riguardanti terapie con cellule staminali.

Santorelli ne valuterà i contenuti, anche ai fini di eventuali testi da pubblicare in «DM».

**4. Borgato presenta** alla Commissione alcune lettere indirizzate a quest'ultima.

- *Lettera della UILDM di Monza*: sull'apertura del Fondo "Amici di Michele" rivolto ai ragazzi presentati dalle Sezioni UILDM su tutto il territorio italiano.

La Commissione **elogia** l'iniziativa.

- *Lettera di Coordinamento Gruppo Donne UILDM e Lettera di Lina Chiaffoni Marazzi, presidente del Comitato Regionale Veneto UILDM*: ad entrambe **Mongini** informa di avere già risposto personalmente.

Per quanto poi riguarda la specifica richiesta contenuta nella lettera di Chiaffoni Marazzi di «un testo informativo che ciascuna Sezione dovrebbe farsi carico di pervenire ai medici curanti», la Commissione **ritiene** che *Dopo la diagnosi. Il monitoraggio delle malattie neuromuscolari ad esordio in età evolutiva*, manuale curato da Antonella **Pini** e Alessandro **Ghezzi**, recentemente pubblicato a cura della UILDM Nazionale e delle Sezioni UILDM di Bologna e Milano, risponda pienamente a tale domanda.

**5. Borgato riferisce** sugli ultimi sviluppi della vicenda riguardante i cosiddetti "**viaggi della speranza**", per presunte proposte di terapie all'estero (in particolare in Cina e Ucraina), riguardanti le malattie neuromuscolari e la sclerosi laterale amiotrofica.

Sulla questione il giornale nazionale della UILDM, «DM», aveva pubblicato nel n. 161 di marzo 2007 un testo intitolato *Basta con le illusioni!*, redatto anche in collaborazione con la Commissione Medico-Scientifica.

La novità più recente riguarda una Commissione insediata all'inizio di quest'anno dal ministro della Salute **Livia Turco**, che ha inserito questi problemi tra i punti programmatici del proprio lavoro.

**6.** In riferimento all'esigenza indicata da **Mongini** nella riunione di Marina di Varcaturò del 17 maggio scorso, che la Commissione si avvalga anche di una **consulenza ginecologica**, Mongini stessa **informa** che se ne sta occupando e che conta, presumibilmente entro la fine di settembre, di indicare un possibile specialista.

Dal canto suo - come già segnalato ancora a Marina di Varcaturò il 17 maggio scorso - Antonella **Pini informa** sulla presumibile disponibilità della dottoressa **Anna Maria Baietti** ad essere il nuovo riferimento della Commissione per **questioni odontoiatriche**. Pini lo confermerà ufficialmente in tempi relativamente rapidi.

**7. Borgato chiede** a tutti i presenti di valutare eventuali argomenti medico-scientifici dei quali sia utile trattare nei prossimi numeri del giornale «DM».

**Berardinelli informa** di voler preparare già per il numero 163 della rivista (la cui uscita è prevista a fine settembre) un commento approfondito al servizio apparso nel numero 162 (*Una nuova proteina della SMA*), consistente in un'intervista ai ricercatori Giorgio Battaglia ed Enrico Garattini.

Gli altri presenti si riservano di comunicare successivamente le proprie eventuali intenzioni.

**8. Borgato ricorda** la richiesta della Direzione Nazionale UILDM di valutare l'opportunità di rivedere, almeno in parte, i testi monografici prodotti dalla Commissione tra la fine del 2004 e l'inizio del 2005, allora ripartiti in *Collana Rossa* (taglio divulgativo, rivolti a tutti) e *Collana Blu* (taglio più tecnico, rivolti per lo più a medici e specialisti).

In totale erano state prodotte le seguenti monografie:

*Collana Rossa:*

- Le amiotrofie spinali
- La distrofia facio-scapolo-omerale
- Le distrofie congenite
- Le distrofie dei cingoli
- Le distrofie miotoniche
- Le distrofinopatie (Duchenne e Becker)
- L'iperCKemia
- Le miopatie congenite

*Collana Blu:*

- Aspetti cardiologici nelle malattie neuromuscolari
- Complicazioni gastrointestinali delle malattie neuromuscolari
- La consulenza genetica
- La ventilazione meccanica non-invasiva nelle malattie neuromuscolari

**Si ritiene** che i testi *La distrofia facio-scapolo-omerale*, *Le distrofie miotoniche*, *L'iperCKemia*, *Le miopatie congenite*, *La ventilazione meccanica non-invasiva nelle malattie neuromuscolari*, *Complicazioni gastrointestinali delle malattie neuromuscolari* siano ancora validi e che la UILDM possa semplicemente ristampare quelli prodotti due anni e mezzo fa.

**Berardinelli** si incarica invece di rivedere in tempi ragionevoli i testi: *Le amiotrofie spinali*, *Le distrofinopatie (Duchenne e Becker)* e *Le distrofie congenite*, tutti degni di una nuova edizione, Antonella **Pini** il testo *Le distrofie dei cingoli* e **Santorelli** il testo *La consulenza genetica*.

Per quanto riguarda infine il testo *Aspetti cardiologici nelle malattie neuromuscolari*, se ne ritiene ancora valida la versione prodotta a suo tempo da Carlo **Ventura** e rivolta agli specialisti, ma al tempo stesso **si ritiene opportuno** chiedere ad Alessandro **Pini** di curarne un'altra, di taglio divulgativo, riguardante i vari aspetti cardiologici che possono direttamente riguardare i pazienti neuromuscolari.

**9.** In riferimento al **censimento** delle varie figure e servizi medici **a fianco delle Sezioni UILDM** sui territori (neurologia - neuropsichiatria infantile - pneumologia - cardiologia - ortopedia - fisioterapia - psicologia - dietologo/nutrizionista - logopedia/foniatria - anestesia), **Borgato informa** che quello condotto tra 2000 e 2001 merita senz'altro di essere aggiornato.

**La Commissione chiede** dunque all'Ufficio di Coordinamento della stessa di preparare **un questionario** da spedire alle attuali Sezioni UILDM, tramite il quale richiedere i dati.

**10. Mongini ripercorre** rapidamente la storia del Bando Telethon-UILDM per la ricerca clinica, avviato da Telethon nel 2001 su un'idea della Commissione Medico-Scientifica UILDM.

Nel corso degli anni successivi, la Commissione aveva proposto come propri referenti nella valutazione dei progetti i nomi di Francesco **Guzzetta**, Nicolò **Rizzuto** e Maurizio **Moggio**. Oggi, però, causa sopravvenuta indisponibilità degli stessi o per altre ragioni, è necessario proporre ancora uno o più nomi.

Intervengono nel dibattito successivo **Pegoraro, Ambrosino, Antonella Pini, Vianello e Santorelli**, soffermandosi soprattutto sulla necessità di capire bene il peso reale costituito da questi referenti nella valutazione. Da un punto di vista formale, **Mongini ribadisce** che il peso di questi *referee* è pari a quello degli altri componenti la Commissione Medico-Scientifica di Telethon.

**Alle ore 14.15 Ambrosino e Siciliano** lasciano la riunione, fornendo la propria disponibilità ad essere rintracciati telefonicamente in viaggio, per discutere le proposte emerse in tale forma.

**Alle ore 14.20** viene decisa una pausa pranzo.

**Alle ore 15.15** la riunione riprende.

L'orientamento generale è quello di perlustrare la possibilità con Telethon che sia l'intera **Commissione Medico-Scientifica UILDM** a svolgere il ruolo di *referee* nella valutazione dei progetti, mentre **Santorelli ritiene** che anche un'idea come quella del Progetto Carriere "Dulbecco" Telethon (reclutamento di persone finanziate da Telethon, che lavorino a tempo determinato sulla ricerca clinica) dovrebbe essere proposta.

**Mongini ribadisce** tuttavia la necessità di individuare subito alcune persone che possano svolgere il ruolo di *referee* nella prossima tornata del bando.

Alla fine emergono i nomi di Carlo **Ventura** (Bologna, già componente dal 1999 al 2006 della Commissione Medico-Scientifica UILDM), Elisa **Fazzi** (Pavia) e Massimo **Zeviani** (Milano), da interpellare in tempi rapidi, per verificarne l'eventuale disponibilità.

Rispetto poi alla proposta di cui detto, che sia l'intera Commissione a svolgere il ruolo di *referee*, **si decide** che se ne discuterà con Telethon, a partire dal prossimo anno.

**Mongini si incarica** di verificare sia la disponibilità delle persone proposte, sia di condurre con Telethon i rapporti rispetto a tale questione.

**Alle ore 17 la riunione viene chiusa.**

Padova, 10 settembre 2007

Tiziana Mongini  
Presidente Commissione  
Medico-Scientifica UILDM

Antonella Pini  
Segretario Commissione  
Medico-Scientifica UILDM