

**Verbale riunione**  
**Commissione Medico-Scientifica UILDM**  
Centro NEMO, c/o Ospedale Niguarda di Milano  
Venerdì 30 ottobre 2009

**Presenti:**

Angela **Berardinelli** - Nadia **Cellotto** - Sonia **Messina** - Tiziana **Mongini** - Luisa **Politano** - Filippo **Santorelli** - Gabriele **Siciliano** (dalle 11.30)

**Assenti giustificati:**

Federico **Sciarra** - Andrea **Vianello**

**Presente inoltre:**

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

**Sommario:**

- **Registro dei pazienti con malattie neuromuscolari**

- **Incontri della Commissione con Sezioni UILDM**

- **Testi per giornale DM**

- **Varie:**

*Nuova Associazione FSHD Europe sulla distrofia facio-scapolo-omerale - Possibile Consensus Conference su temi riabilitativi - Consensus Conference su problemi respiratori nelle malattie neuromuscolari - Lettera inviata alla Commissione dall'Associazione Culturale "Prospettive Artistiche" di San Nicandro Garganico (Foggia) - Trasferimento di Filippo Santorelli da Roma a Calambrone (Pisa) e sua remissione del mandato di componente della Commissione - Prossima riunione della Commissione*

**La riunione inizia alle 11.15.**

**Registro dei pazienti con malattie neuromuscolari**

Il presidente nazionale UILDM **Alberto Fontana** ha richiesto alla Commissione Medico-Scientifica di diffondere la notizia dell'avvio del nuovo "**Registro dei pazienti con malattie neuromuscolari**" e di promuovere l'iniziativa stessa, nata nell'ambito della rete europea **TREAT-NMD**, i cui partner - insieme a UILDM e Fondazione Telethon - sono l'**AISLA** (Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica), l'Associazione Famiglie SMA (Atrofia Muscolare Spinale) e l'**ASAMSI** (Associazione per lo Studio delle Atrofie Muscolari Spinali).

**La Commissione esamina** il sito dedicato al nuovo Registro (**www.registronmd.it**), che in questa prima fase concerne esclusivamente le distrofie di Duchenne e Becker, l'atrofia muscolare spinale (o amiotrofia spinale) e la sclerosi laterale amiotrofica.

Prima di promuovere l'iniziativa, **la Commissione ritiene necessario:**

- chiedere ulteriori precisazioni sulle procedure di controllo dei dati immessi nel Registro;
- chiedere alle Sezioni UILDM che dovranno diffondere la notizia presso i propri Soci di appoggiarsi a un medico di riferimento.

Dopo comunicazione telefonica di **Mongini** con **Anna Ambrosini** della Fondazione Telethon, dalla quale si apprende che è prossimamente previsto un incontro tra i partner del Registro, nel corso del quale sarà ben gradito ogni suggerimento della Commissione, quest'ultima **ritiene opportuno che:**

- **il presidente UILDM Fontana** invii a tutte le Sezioni UILDM una lettera (firmata anche dai componenti della Commissione) che spieghi nei dettagli l'iniziativa, evidenziando la necessità che ogni Sezione disponga di un medico di riferimento per supporto e consulenza sulla correttezza dei dati inseriti.

La Commissione **si metterà altresì a disposizione** delle Sezioni stesse, per ogni necessario chiarimento.

### **Incontri della Commissione con Sezioni UILDM**

Come stabilito nella precedente riunione della Commissione del 21 maggio a Marina di Varcaturò (Napoli) - alla luce del positivo svolgimento, il 18 aprile scorso, degli incontri di Messina e Napoli, condotti rispettivamente da **Messina** (Sezioni UILDM di Sicilia e Calabria) e **Politano** (Sezioni UILDM di Abruzzo, Campania, Molise e Puglia) - e come successivamente concordato, il prossimo incontro sarà **venerdì 20 novembre** a **Bologna**, con le Sezioni di **Emilia Romagna, Marche e Toscana**.

A coordinarlo sarà **Berardinelli**, che **informa** di avere già sostanzialmente definito il programma insieme ad **Antonella Pini** (già segretario della Commissione Medico-Scientifica e attualmente presidente della UILDM di Bologna).

Come ospite dell'incontro interverrà anche **Alessandra Ferlini**, genetista dell'Università di Ferrara, responsabile di un progetto di terapia genica sulle distrofinopatie (Duchenne e Becker).

**Borgato informa** che solamente le Sezioni di **Forlì e Ravenna**, oltre naturalmente a quella di **Bologna**, hanno già confermato la propria partecipazione all'incontro. Un ulteriore sollecito da parte della Segreteria Nazionale UILDM è per altro stato inviato proprio nei giorni scorsi.

Dal canto suo **Siciliano**, in veste di presidente della Sezione UILDM di Pisa, garantisce la partecipazione all'incontro - oltreché della stessa Sezione di Pisa - anche di quelle di **Lucca, Livorno e della Versilia**.

Per completare poi il coinvolgimento di tutte le Regioni italiane, **si decide di programmare** altri tre incontri, da tenersi **entro il mese di giugno del 2010**, in date ancora da stabilire, e presumibilmente nelle seguenti città:

- a **Torino** (rivolto a Liguria, Lombardia, Piemonte e Valle d'Aosta), a cura di **Mongini**;
- a **Padova** (rivolto a Friuli Venezia Giulia e Trentino Alto Adige), a cura di **Vianello**, in collaborazione con **Elena Pegoraro**, già vicepresidente della Commissione Medico-Scientifica;
- a **Roma** (rivolto ad Abruzzo, Lazio, Molise e Sardegna), a cura di **Sciarrà**, in collaborazione con **Santorelli**.

**Si decide** infine che tutte le relazioni prodotte dai coordinatori degli incontri vengano, alla fine del ciclo, rese pubbliche e diffuse il più possibile (pure all'interno del giornale DM), in modo tale da dare visibilità

anche a realtà finora non troppo note, ma che costituiscono positivi punti di riferimento sul territorio (in tal senso **Politano** e **Siciliano** citano ad esempio il Centro di **Tricase**, in provincia di Lecce).

**Si chiederà** inoltre alla Direzione Nazionale UILDM di riunire tutte le citate relazioni **in un opuscolo specifico**.

### Testi per giornale DM

**Borgato riferisce** dei servizi e delle interviste in preparazione per la parte medico-scientifica di DM (tra le altre quelle ad **Alessandra Ferlini**, genetista dell'Università di Ferrara, responsabile di una ricerca di terapia genica sulle distrofinopatie e quella a **Fabiola Bertinotti**, contatto per l'Italia della nuova Associazione FSHD Europe, riguardante la distrofia facio-scapolo-omerale).

Sempre per il giornale **si stabilisce che** per il numero 170 (il prossimo a uscire):

- **Berardinelli** curerà una scheda sulle *miastenie congenite*;
- **Politano** una scheda sulla forma di distrofia dei cingoli detta *calpainopatia*;
- **Santorelli** una nota di chiarimento su una ricerca genetica basata sulle cellule staminali embrionali, condotta presso l'Università di Stanford in California.

### Varie

- *Nuova Associazione FSHD Europe sulla distrofia facio-scapolo-omerale*

**Mongini ne cercherà** la persona di riferimento per l'Italia, **Fabiola Bertinotti**, per sapere in quale modo si possa avviare un'eventuale collaborazione con la Commissione Medico-Scientifica UILDM.

**Borgato conferma** che in uno dei prossimi numeri di DM verrà proposta un'intervista con la stessa Bertinotti, con la quale approfondire quali siano gli obiettivi e le attività di questa nuova organizzazione.

- *Possibile Consensus Conference su temi riabilitativi*

**Cellotto afferma** che le *Linee Guida per la riabilitazione delle malattie neuromuscolari infantili di origine genetica*, prodotte nel 2002 dalla SIMFER (Società Italiana di Medicina Fisica e Riabilitativa), andrebbero **implementate** dal punto di vista del percorso della presa in carico, sia nella loro parte *progettuale*, sia in quella *operativa*.

**Tutti i presenti convengono** sull'opportunità di una Consensus Conference che porti a un documento ove si integrino le competenze di *fisiatrici, ortopedici e neurologi*.

**Si ritiene opportuna** la costituzione di un **gruppo di lavoro** interno alla Commissione, che se ne occupi.

- *Consensus Conference su problemi respiratori nelle malattie neuromuscolari*

**Siciliano riferisce** che **Nicolinò Ambrosino** (pneumologo, già componente della Commissione Medico-Scientifica UILDM) e **Vianello** sarebbero del parere di promuoverla per il mese di settembre del 2010, in sede ancora da definire, ma presumibilmente in Toscana.

- *Lettera inviata alla Commissione dall'Associazione Culturale "Prospettive Artistiche" di San Nicandro Garganico (Foggia)*

**In tale messaggio**, la suddetta Associazione chiedeva una rappresentanza della Commissione per un convegno del 10 dicembre e anche la possibilità di aprire una nuova Sezione UILDM sul proprio territorio.

**Mongini risponderà** con una lettera all'Associazione, indicando **Santorelli** e **Siciliano** come referenti della Commissione e chiedendo di rivolgersi alla Direzione Nazionale UILDM per la richiesta di apertura di una Sezione. Gli stessi **Santorelli** e **Siciliano**, dal canto loro, prenderanno contatto con alcuni colleghi della zona che potrebbero intervenire all'incontro del 10 dicembre.

*- Trasferimento di Filippo Santorelli da Roma a Calambrone (Pisa) e sua remissione del mandato di componente della Commissione*

**Santorelli informa** che dal prossimo mese di gennaio si trasferirà dall'Ospedale Bambino Gesù di Roma all'IRCCS Fondazione Stella Maris di Calambrone (Pisa).

Essendo stato eletto nella Commissione Medico-Scientifica UILDM quale specialista operante all'Ospedale Bambino Gesù di Roma, lo stesso **Santorelli ritiene opportuno** rimettere il proprio mandato alla UILDM.

Tutti gli altri componenti della Commissione **esprimono il loro apprezzamento** per il suo operato di questi anni e **auspicano** che venga quanto prima riconfermato nel suo ruolo.

*- Prossima riunione della Commissione*

Seguendo la rotazione proposta **nel corso della riunione di** Bologna del 12 gennaio di quest'anno, il prossimo incontro della Commissione si dovrà tenere a **Roma**, tra gennaio e febbraio del 2010. A tal proposito si chiederà alla Sezione UILDM Laziale, e segnatamente a **Sciarra** - che in essa opera - di reperire la sede per la riunione stessa

**Alle ore 14.30 la riunione viene chiusa.**

Padova, 30 dicembre 2009

Tiziana Mongini

Presidente Commissione Medico-Scientifica UILDM