

**VERBALE GRUPPO DI LAVORO DEL 20 GIUGNO 2023, convocazione ore 15,00**  
**«MALATTIE RARE»**

Presenti alla riunione:

**PER L'ASL**

- Il Direttore Sanitario: dott. Antonio Bray;
  - Il Direttore Dipartimento Medicina Fisica e Riabilitazione: dott.ssa Cristina Maria Del Prete;
  - Responsabile medico per la Malattie Rare dell'Asl Lecce: dott.ssa Cinzia Morciano;
  - La Referente aziendale Asl Lecce in seno al CCM: dott.ssa Francesca Carluccio.
- Assente il Direttore Generale, avv. Rossi Stefano, per altri impegni istituzionali.

**PER LE ASSOCIAZIONI**

- Natale Salvatore – Associazione Rare Diseases Onlus - Referente del Tavolo “Malattie Rare” del CCM Asl Lecce;
- Masciullo Rita – Associazione Per un sorriso in più;
- Riccardi Chiara – Associazione Sos Linfedema;
- D'Arpe Lucio – Associazione A.E.E.O.S. (Associazione Europea ed Extraeuropea - Operatori Specializzati);
- Muci Pierangelo – Associazioni Portatori Sani di Sorrisi.

Il giorno 20 del mese di Giugno 2023, alle ore 15,30, presso la sala riunioni del secondo piano della Direzione Generale dell'Asl di Lecce, si è svolto il **Tavolo Tematico sulle “Malattie Rare”**.

Il Direttore Sanitario dell'Asl Lecce, dott. Antonio Bray, dopo il saluto di rito, anche da parte del Direttore Generale, e dopo la presentazione dei componenti il Gruppo di Lavoro, e aver socializzato culturalmente con i componenti i Suoi punti fermi sul Servizio Sanitario Nazionale, comunica, che detti “incontri” tematici sono molto importanti per l'Asl lecce, in quanto le diverse istanze che emergeranno saranno prese in debita considerazione dalla Direzione della stessa Asl Lecce. Inoltre, coglie l'occasione per puntualizzare i punti fermi dell'azione dell'Asl Lecce: la centralità delle persone e la dignità delle cure, nella convinzione che occorre cambiare atteggiamento culturale; la persona NON deve andare ovvero spostarsi in altre Asl per effettuare qualsiasi indagine e/o visita.

Ed è in questa ottica che il Direttore Sanitario ha voluto subito sapere quali fossero le malattie rare riscontrate più di frequente nel Salento, e la dott.ssa Cinzia Morciano ha risposto che sono soprattutto malattie metaboliche e neuromuscolari, queste sono distribuite maggiormente nella zona adriatica e ionica e che riguardano circa 4778 bambini (fenilchetonuria, mucopolisaccaridosi, sla etc).

Successivamente, Natale Salvatore, referente del Tavolo, ha evidenziato ed esposto, in maniera sintetica ma esauriente, alcune criticità riscontrate quali:

**1. Mancanza di informazioni sull'iter da seguire in caso di sospetto di malattia rara ed iter in caso di accertata malattia rara.**

Su tale punto, il Direttore Sanitario ha dato mandato alla dott.ssa Morciano, Responsabile dell'Asl Lecce, di redigere un vademecum dal possibile titolo “Vademecum sulle malattie rare: che fare?”, in cui verrà spiegato in modo semplice e chiaro (per ora solo in lingua italiana) il percorso che si deve seguire sia in caso di sospetta sia in caso di accertata malattia rara.

Tale vademecum, prima della pubblicazione sia in forma cartacea che elettronica, verrà sottoposto all'attenzione e fattiva collaborazione delle Associazioni accreditate al C.C.M. per eventuali modifiche e/o integrazione.

Inoltre il Direttore Sanitario comunica che la Asl Lecce ha deliberato un nuovo organigramma con l'intenzione di far diventare il P.O. “Vito Fazzi” di Lecce un Centro di Ricerca per le malattie rare e che vedrà coinvolti anche altri centri di ricerca accreditati, oltre dell'importanza di fare Rete e del teleconsulto, innovazione nel campo medico.

Ancora il Direttore Sanitario fa presente che è importante aumentare gli screening neonatali ed i profili genomici ed attuare una “medicina personalizzata per le malattie rare”.

Il Direttore Sanitario porta avanti il valore aggiunto della dott.ssa Morciano, elemento fondamentale per la Asl Lecce, riguardo le malattie rare, la quale interagirà con i vari Istituti di ricerca.

## **2. Importanza e necessità di informare soprattutto i medici di medicina generale (MMG) e i medici pediatri (MMP), prime figure mediche a cui ci si rivolge.**

Dopo ampia discussione, e sollecitata dalle Associazioni, l'Asl è disposta, assieme alle Associazioni ed all'Ordine dei Medici, a programmare Corsi di Formazione soprattutto per medici di base (MMG) e pediatri (MMP), in modo che possano sapere che fare, come fare e dove fare eventuali esami per la diagnosi delle patologie rare, di fare educazione sanitaria sull'argomento nelle scuole e di redigere un manifesto sintetico sulle malattie rare da distribuire a tutte le farmacie e studi medici.

## **3. Caso di una ragazza con sospetta retinite pigmentosa.**

Il Referente del Tavolo, Salvatore Natale, fa presente al Direttore Sanitario il caso di una ragazza con sospetto di retinite pigmentosa, che è stata costretta ad andare a Bari per le visite di accertamento e diagnosi definitiva.

A tal proposito il Direttore Sanitario ha ribadito l'importanza del teleconsulto, della telemedicina in modo che le persone non si spostino dal loro territorio, ha aggiunto, poi, che il fine della Asl è quello di considerare la casa, segno di familiarità, come centro di cura in modo tale che la persona possa essere curata in ambito familiare, il che potrebbe essere anche uno stimolo a reagire meglio.

## **4. Necessità di creare un centro nel Salento ed in particolare presso l'ospedale di Galatina dove poter effettuare la plasmferesi per bambini affetti da Pandalas.**

Il componente Muci Pierangelo e il Referto del Tavolo hanno informato di tale necessità il Direttore Sanitario, il quale si è mostrato favorevole alla creazione di un Centro di cura dove poter effettuare la plasmferesi per la malattia rara Pandalas presso l'ospedale di Galatina, perché tale cittadina occupa una posizione centrale nel Salento facilmente raggiungibile da altre città salentine ed inoltre in tale nosocomio lavora la dott.ssa Rizzo che ha già in cura molti bambini affetti da tale patologia che arrivano non solo dal Salento e dalla Puglia ma anche da altre regioni.

Nel corso dei Lavori del Tavolo, comunque, sono intervenuti i presidenti delle associazioni ognuno dei quali ha evidenziato delle problematiche. Più in particolare:

- la sig.ra Masciullo ha fatto presente il problema della carenza di medici ed infermieri non solo nel reparto di Oncoematologia pediatrica, diretto dalla d.ssa Tornesello, ma anche in altri reparti; il Direttore Sanitario ha ammesso la riduzione di personale e che con la riorganizzazione dei Dipartimenti, la Asl cercherà di ovviare a detta situazione con soluzioni definitive e non palliative.

- la sig.ra Riccardi ha evidenziato le criticità presenti per le persone con linfedema primario, e la dott.ssa Del Prete per le difficoltà dal punto di vista riabilitativo per la mancanza di personale, avendo anche in cura circa 70 bambini con difficoltà neuromotorie (SLA): il Direttore Sanitario ha promesso che la Asl cercherà di potenziare gli esami di laboratorio e l'effettuazione della linfografia e dal punto di vista riabilitativo si cercherà di porre rimedio con la riorganizzazione di Dipartimento di Riabilitazione.

- il sig. D'Arpe Lucio ha chiesto alcuni chiarimenti riguardo la situazione di neuropsichiatria infantile e delle “malattie chimico-ambientali”, delle quali in passato si era interessato anche il dr Quarta Carlo, allergologo. Inoltre, auspica l'applicazione (anche a piccoli passi) di quanto indicato nel nuovo Piano Nazionale per le Malattie Rare, approvato dal Comitato Nazionale Malattie Rare, istituito presso il Ministero della Salute, proprio a pochi giorni dalla Giornata Mondiale del 28 Febbraio 2023.

Il Direttore Sanitario, coglie l’occasione per informare i presenti che la Asl Lecce è stata autorizzata dalla Regione Puglia ad aprire n.12 posti letto presso il nosocomio di Galatina.

Riepilogando, il Gruppo di Lavoro “Malattie Rare” dell’Asl Lecce, costituito in seno al CCM Asl Lecce, ad unanimità ha concordato quanto segue:

- a) la creazione di un vademecum sulle malattie rare, nel quale si spiega tutto il percorso da seguire in caso di sospetta o accertata malattia rara, e la creazione di un manifesto;
- b) programmare con le associazioni e l’Ordine dei Medici dei corsi di aggiornamento rivolti soprattutto ai medici di base e pediatri;
- c) far sì che Associazioni e l’Asl entrino nelle scuole, mediante degli incontri, per portare informazione su tali patologie;
- d) puntare sul teleconsulto e potenziare gli screening diagnostici in loco in modo da evitare spostamenti dal proprio territorio;
- e) la disponibilità di creare un Centro di cura per la Pandalas, presso il nosocomio di Galatina;
- f) far diventare il P.O. “Vito Fazzi” di Lecce un Centro di Ricerca per le malattie rare;
- g) potenziare il Servizio per le persone con linfedema primario, per diminuire le attuali lunghe liste di attesa, e prevedere lo spostamento dell’intero Servizio presso il P.O. di “San Cesario di Lecce”.

Non essendoci null’altro da discutere, il Tavolo è stato chiuso alle ore 16.45.

IL REFERENTE TAVOLO TEMATICO  
(Salvatore Natale)