



Rare Disease Day

GIORNATA DELLE MALATTIE RARE 2009

PROGRAMMA



27/02/2009 Ore 14,30

COMMISSIONE CONSILIARE presso: SALA DANZA DEL PALAZZO COMUNALE
VIA S. GIULIANA, 10/RAVENNA

"Malattie Rare - una priorità per la Sanità Pubblica"
con l'intervento di esperti del settore



28/02/2009 Ore 10,00



UNICI E I FINI UMANI presso:
Piazza De Luzzi
Piazza di Porta Ravennana

Ore 10,30



VISITE GUIDATE GRATUITE



- Ore 10,30 - 12 e 17,15: PORTI E TORRI BOLOGNESE
- Ore 9,30 - IL MUSEO DAVIA DARGELIM RACCONTATO ALLE FAMIGLIE
DIPINTE 1100 - 1600 - 1800 - 1900 - 2000
- Ore 16 - LA BASILICA DI SAN PETRONIO SPEDATA AI PETRONIANI
- Ore 17,15 - L'ORATORIO DI SANTA MARIA DELLA VITA

Valida presenza - In caso di informazioni di qualsiasi tipo



Malattie rare: il ruolo della ricerca scientifica e il ruolo
della famiglia nella cura del malato



Malattie Rare

Una priorità per la Sanità Pubblica

MALATTIA RARA

Secondo l'Unione Europea → prevalenza <5/10.000 abitanti

OMS: circa 6000 malattie

Si tratta di un gruppo ampio ed eterogeneo di malattie che riguardano tutti gli organi ed apparati e nella maggior parte dei casi riconoscono una origine genetica

IL PROBLEMA DELLE
MALATTIE RARE È PROPRIO
NELLA LORO...RARITÀ.



MALATTIE

Difficoltà
diagnostiche

"ORFANE"

Solitudine di
fronte alla
malattia

(poco conosciute e poco ri-conosciute)

Scarsità di
percorsi
assistenziali
strutturati

Scarsità di
opzioni
terapeutiche

Andamento
cronico
spesso
invalidante

Malattie Rare

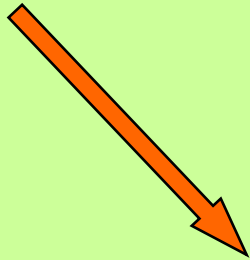


UNA DIAGNOSI PRECOCE ED UNA
CORRETTA ASSISTENZA POSSONO
CAMBIARE LA VITA DI QUESTI BAMBINI

UNIONE EUROPEA



MR = una delle aree prioritarie di
intervento in sanità pubblica



&

serie di interventi specifici:
*monitoraggio, informazione al cittadino,
formazione degli operatori,
collaborazione internazionale*

D.M. n. 279 /2001

“ Regolamento di istituzione della Rete Nazionale Malattie Rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni ”

- ✓ Individuazione delle MR che hanno diritto all'esenzione - **581 malattie**
- ✓ Definizione delle modalità di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni
- ✓ Istituzione della Rete Nazionale delle MR
- ✓ Attivazione del Registro Nazionale delle MR

PIANO SANITARIO

NAZIONALE 2003-2005 : tra gli obiettivi principali →

Sorveglianza nazionale delle MR, definite un "importante problema sociale"

*La rete regionale per la diagnosi, terapia e prevenzione delle **Malattie Rare***

Delibera Giunta Regionale n.160 del 2 febbraio 2004

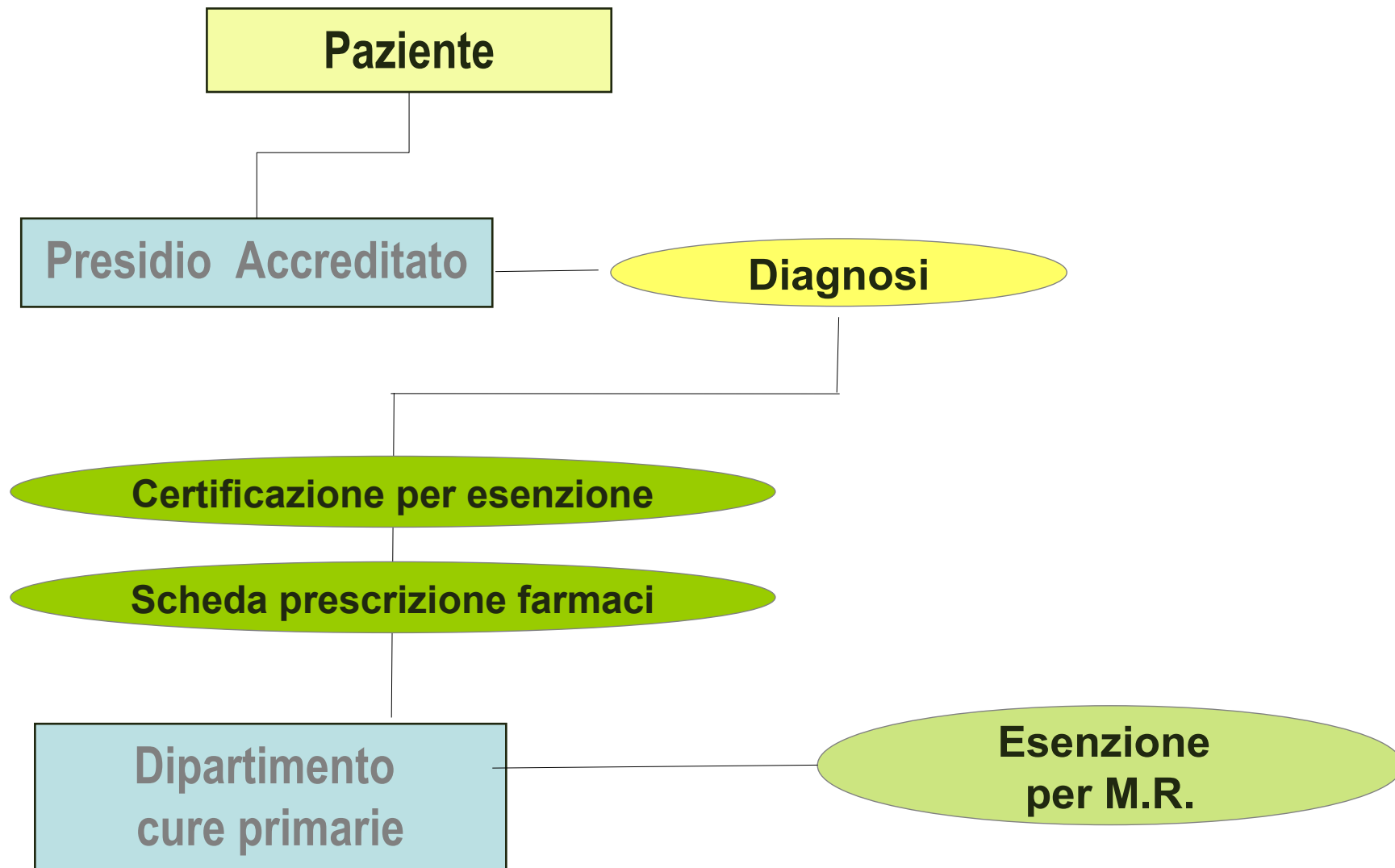
**Individua i presidi regionali che vanno a costituire
la rete regionale per le malattie rare**

**Stabilisce che i presidi della rete redigano
per ciascun assistito:**

- ⇒ **Piano Terapeutico Personalizzato**
- ⇒ **Certificazione di diagnosi di malattia rara ai fini
del riconoscimento del diritto all'esenzione**

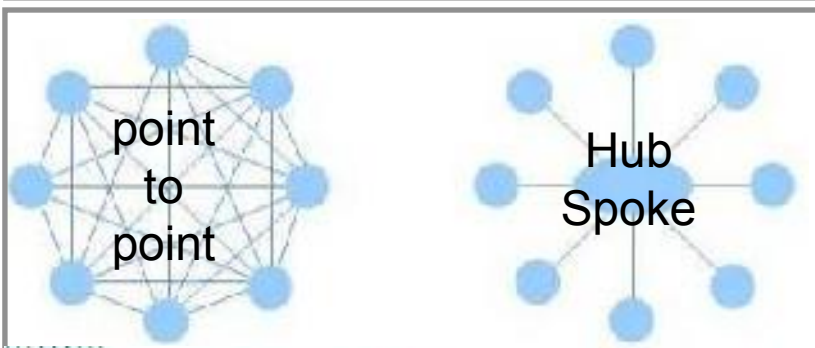
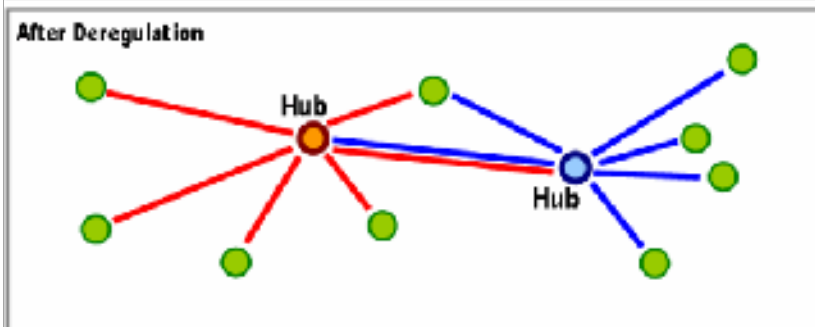
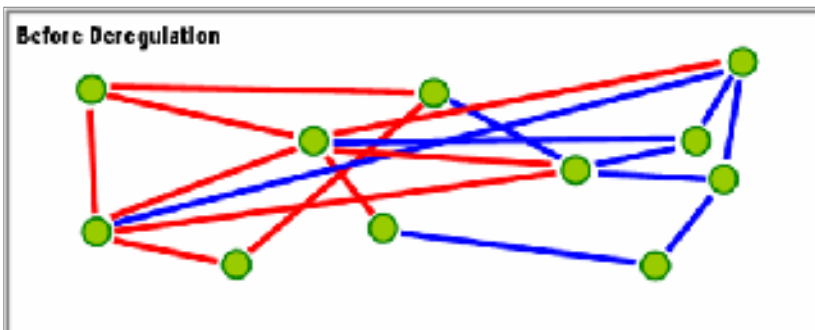
**Individua il percorso diagnostico e terapeutico
dell'assistito e le funzioni dei presidi regionali**

La rete regionale per la diagnosi, terapia e prevenzione delle Malattie Rare



Il modello Hub/Spoke

Hub
Spoke A
Spoke T



Legenda

Distribuzione delle unità operative di medicina riabilitativa che accolgono pazienti con ombelazioni acquisite per riabilitazione.

- Centri HUB regionali: HUB
- Centri H/S: H/S
- Centri Spoke Ospedaliari: SO

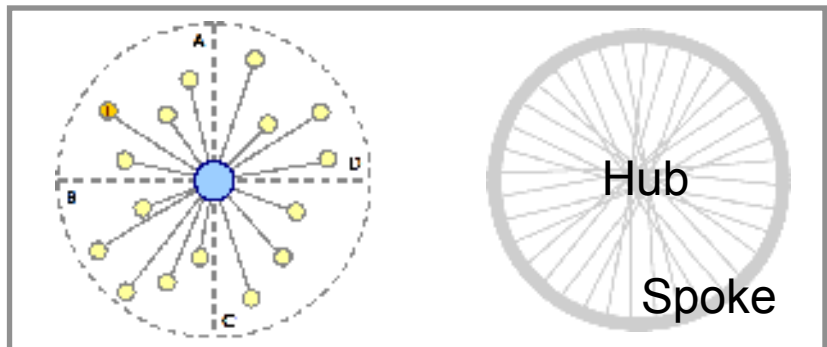
DISTRIBUZIONE DEI CENTRI "SPOKES"

Strutture riabilitative che svolgono attività nelle Unità operative per acuti (Ritrimazione/Neurochirurgia) dove vengono accolti pazienti con GCS.

Spoke A

DISTRIBUZIONE DELLE UNITÀ OPERATIVE DI MEDICINA RIABILITATIVA CHE SVOLGONO FUNZIONI DI SPOKE TERRITORIALE (SPOKET)

Spoke Territoriale ST



PIANO SANITARIO

NAZIONALE 2006-2008 : tra gli obiettivi principali →

5.1 La salute nelle prime fasi della vita, infanzia e adolescenza

- migliorare l'assistenza ai pazienti affetti da sindromi malformative congenite
- definire appropriati percorsi diagnostici-terapeutici-riabilitativi per le patologie congenite, ereditarie e le **Malattie Rare**, mediante una migliore organizzazione dei Centri di riferimento a valenza regionale o interregionale e la realizzazione di reti assistenziali



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA



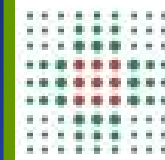
Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna
Policlinico S.Orsola-Malpighi
DIPARTIMENTO Salute della Donna, del Bambino e
dell'Adolescente
U.O. DI PEDIATRIA - Prof. Alessandro Cicognani

Centro Regionale di riferimento per le Malattie Rare

- ✓ **Ambulatorio di Malattie Rare, Sindromologia e Auxologia**
(Resp. Prof. Laura Mazzanti)
 - 130 Malattie Rare autorizzazione alla certificazione
 - 20 Malattie Rare nuove autorizzazioni richieste

- ✓ **Ambulatorio di endocrinologia e malattie metaboliche**
(Resp. Prof. Piero Pirazzoli)
 - ✓ 30 Malattie Rare autorizzazione alla certificazione (in particolare la SAGC)

- ✓ **Laboratorio Genetica molecolare** (Resp. Dr. Lilia Baldazzi)



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA

Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna
Policlinico S.Orsola-Malpighi
DIPARTIMENTO Salute della Donna, del Bambino e
dell'Adolescente
U.O. DI PEDIATRIA - Prof. Alessandro Cicognani

Centro Regionale di riferimento per le Malattie Rare

- **Centro Hub attualmente:**
 - glicogenosi
 - displasie scheletriche
- **in via di approvazione:**
 - **Sindrome di Turner**
 - **Sindrome di Noonan**
 - **Sindrome di Klinefelter**
 - **Sindrome di Williams**
 - **Sindrome di Prader-Willi**
 - **Sindrome di Silver-Russel**

Paziente con dismorfismi e/o anomalie congenite o MR

Valutazione
Auxo-dismorfologica
e genetico-clinica

Analisi
genetiche

Consulenze cliniche

- Foniatria
- Ortognatodontica
- Cardiologica
- Dermatologica
- Endocrinologica
- Fisiatria
- Nefrologica
- Neuropediatrica
- Neuroradiologica
- Nutrizionistica
- Oculistica
- Oncologica
- ORL e audiometrica
- Ortopedica
- Pneumologica
- Psicologica
- Radiologica

Diagnosi genetica
confermata

Diagnosi genetica
esclusa

Consulenza
genetica
Calcolo del
rischio di
ricorrenza

Follow-up

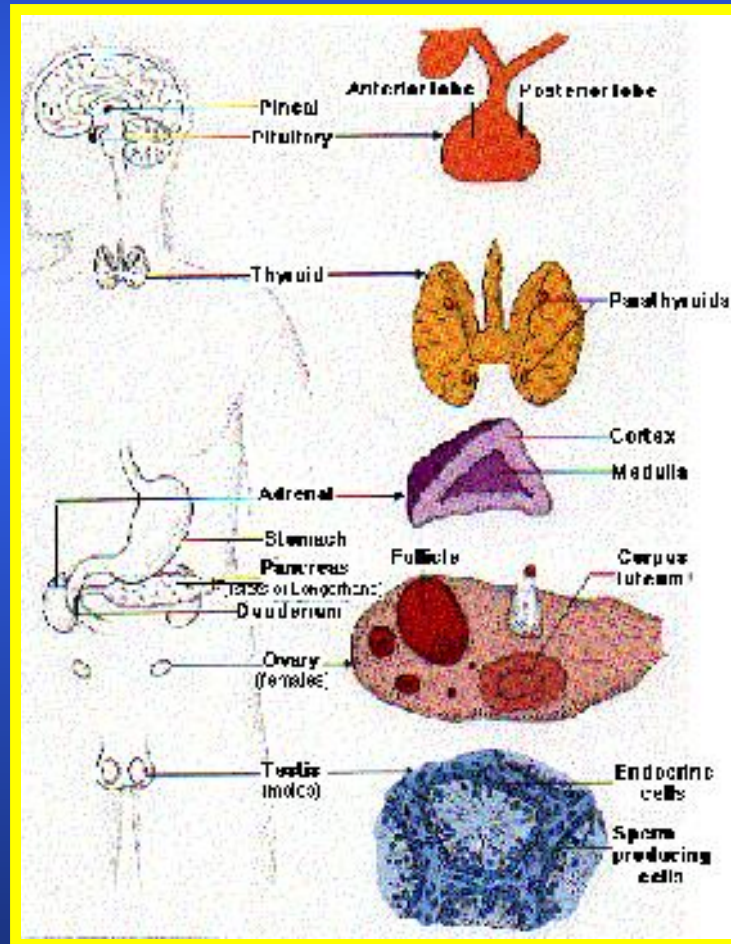
Eventuale Terapia

Laboratorio di Genetica Molecolare

U.O. Pediatria-Prof. A. Cicognani

*identificare la causa molecolare
di Malattie Rare riguardanti:*

AMH
AR
CXORF6
CYP11B1
CYP19
CYP21
DAX1
GH1
GHR
GHRHR
GnRHR
HESX1
HSD17B3
LHCGR
LHX3
PIT1
PROP1
SF1
SHOX
SRD5A2
SRY
STAT5B
THRβ
TSHR



Crescita

Ipotiroidismo

Patologie Surrenali

**Disordini
Sviluppo Sessuale**

Ambulatorio di Malattie Rare

Sindromologia ed Auxologia

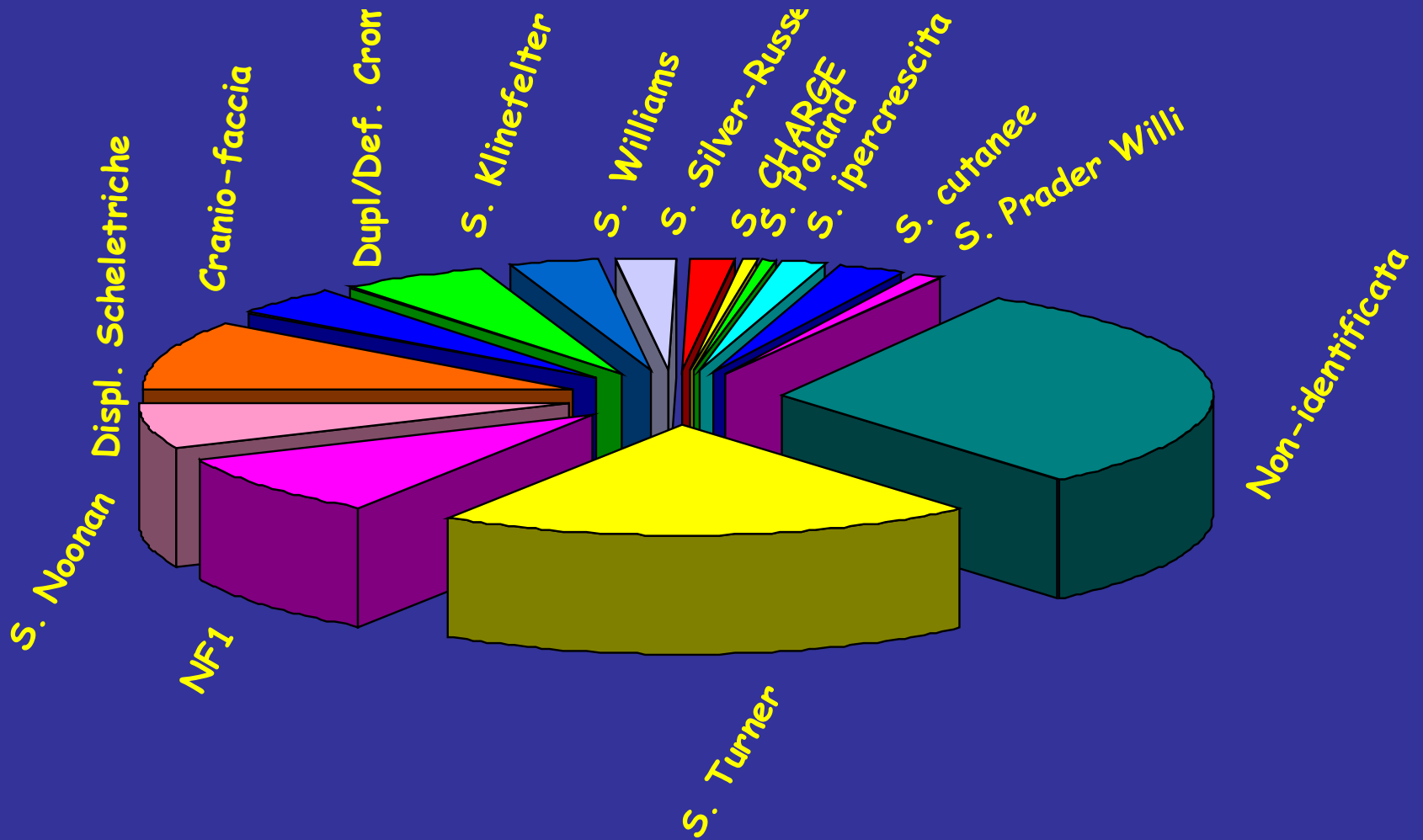
Pazienti 1350/anno

- 1100 pazienti esterni e
- 250 consulenze interne (ricoverati e DH).
- ~ 200 nuovi pazienti / anno, nella metà dei casi è stato possibile giungere a diagnosi di certezza

Provenienza dei pazienti:

- 28% provinciale
- 25% regionale
- 47% extra-Regionale.

Patologie di più frequente osservazione per le quali vengono applicate linee guida approvate a livello nazionale ed internazionale
(1350 Pazienti - 984 con MR identificata)



Persone con Malattie Rare

Approccio multidisciplinare

Indispensabile per assicurare un buon livello di salute e di qualità di vita nei soggetti con sindrome di Turner.

Lo specialista che coordina il follow-up deve fornire sostegno continuativo ed autorevole collaborando strettamente con:

- paziente
- famiglia (associazioni di supporto)
- pediatra di famiglia o medico curante
- psicologo

Attività di ricerca e Ambulatorio Malattie Rare

- I medici che operano nell'Ambulatorio di Auxologia, Sindromologia e Malattie Rare sono Docenti Universitari che assieme agli Specializzandi ed ai medici frequentatori hanno fatto dell'impegno scientifico nel campo della genetica, della sindromologia e dell'endocrinologia pediatrica l'elemento caratterizzante la loro attività.

Clinical Report

Noonan-Like Syndrome With Loose Anagen Hair: A New Syndrome?

Laura Mazzanti,^{1*} Beatrice Cavali,¹ Alessandro Ciampini,¹ Rosella Bergamonti,¹ Barbara Barone,² and Antonia Peraloni²
¹Department of Pediatric, University of Insubria, Varese, Italy

American Journal of Medical Genetics 118A:279–286 (2003)

Barber-Say Syndrome: Report of a New Case

L. Mazzanti,¹ R. Bergamaschi,¹ L. Neri,² A. Parri,² A. Patrizi,² E. Caerliani,^{1*} and A. Forabosco²

American Journal of Medical Genetics 78:188–191 (1998)

Johnston JJ, Mazzanti L. et al., *Am. J. Hum. Genet.* 2005

Kathryn J. Peters, Margaret H. Arnold, David J. Aughton, Arthur S. Rivkin, Michael J. Bamshad, Carol Barth, Cynthia J. Chang, Albert David, Mary Beth Deady, David R. Flannery, Michelle A. Fox, John M. Galvan Jr., Dorothy K. Grang, Alan E. Guttmacher, Mark C. Hannibal, Wolfram Henn, Raul C. M. Hennekam, Lewis B. Holmes, H. Eugene Hoyme, Kathleen A. Leppig, Angela L. Liu, Patrick MacLeod, David K. Marchbanks, Carlo Morzalis, Laura Mazzanti, Emma McCann, Wario T. McDonald, Michael McCann, John M. McCann, William M. McDonald, Verónica A. ...

Pandit B. Mazzanti L. et al. *Nature Genet* 2007

Steve R. Orman¹, Giorgia Esposito^{1,2}, Francesca Leon^{2,3}, Christian Paul⁴, Peter Mandel⁵, Juan P. López-Riquelme⁶, Benjamin Tsouani⁶, Angela Salicrú¹, Cesare Rossi^{1,4}, Laura Mazzanti^{1,7}, Isabella Turano⁸, Bruno Martin⁹, Maria C. Diglio¹⁰, Giuseppe Zampieri¹¹, Michael J. Ackerman¹², ...

American Journal of Medical Genetics 135A:150–154 (2005)

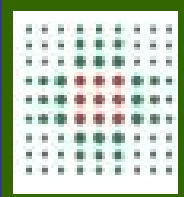
On the Nosology and Pathogenesis of Wolf-Hirschhorn Syndrome:

Genotype-Phenotype Correlation
Analysis of 80 Patients and Literature Review

MARCELLA ZOLLINO,* MARINA MURDOLO, GIUSEPPE MARANGI, VANNA PECILE, CINZIA GALASSO, LAURA MAZZANTI, AND GIOVANNI NERI

American Journal of Medical Genetics 135A:150–154 (2005)

Centro Regionale di riferimento per le Malattie Rare U.O. Pediatria- Prof. Alessandro Cicognani



Associazioni di supporto per le persone Con Malattia Rara



**Ambulatorio di Malattie Rare,
Sindromologia ed Auxologia**

**L. Mazzanti
R. Bergamaschi
E. Scarano**

