Comunicato stampa Venerdì 27 maggio 2022

Dall'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Ancona una doppia iniziativa: disabilità dei bambini e importanza della diagnosi precoce delle patologie neuromuscolari al centro dell'attenzione. L'importanza degli screening neonatali anche attraverso il sequenziamento genomico

Malattie neuromuscolari: pronto il primo PDTA per l'atrofia muscolare spinale. Ogni anno in Italia 30mila bambini (il 7%) nascono pretermine e richiedono cure specializzate

"Il modello proposto è il risultato di un profondo cambio di paradigma, dove il valore risiede nella misurazione, analisi, valutazione e monitoraggio degli esiti intesi come risposta concreta ai bisogni dei pazienti" sottolinea Michele Caporossi, Direttore Generale Azienda Ospedaliera Universitaria di Ancona

Alla Mole Vanvitelliana di Ancona due giorni dedicati alla salute dei più piccoli. La prima giornata, venerdì 27 maggio, è dedicata alla presentazione della guida "Includendo 360", uno strumento a disposizione di famiglie e clinici per la prevenzione e la tutela della disabilità. Sabato 28 maggio l'approfondimento riguarda il percorso della patologia neuromuscolare.

NASCITE PREMATURE: NUMERI, PATOLOGIE E DISTURBI - Ogni anno, in Italia, nascono circa 30mila bambini pretermine (7% delle nascite) e circa 4mila (1% delle nascite) sono molto gravi. Tutti questi nati prematuri, e particolarmente quelli nati prima delle 32 settimane di età gestazionale, richiedono cure da parte di equipe specializzate sia per l'immediato periodo successivo alla nascita che dopo la dimissione, per il rischio di sviluppare malattie croniche o disabilità. Negli ultimi anni il progressivo miglioramento della sopravvivenza dei bambini con prematurità grave ha aumentato in maniera considerevole il fabbisogno di queste forme di assistenza. "*Circa il 10% dei neonati pretermine con un peso alla nascita inferiore a 1500 grammi può presentare a distanza problematiche clinicamente molto importanti come la broncodisplasia, la paralisi cerebrale e problematiche visive e uditive* – spiega il Prof. **Virgilio Carnielli**, Professore Ordinario di Pediatria Generale e Specialistica presso l'Università Politecnica delle Marche – *Un ulteriore 20% presenta disturbi del neurosviluppo che si evidenziano in genere a distanza e che possono compromettere il nomale comportamento, la capacità di apprendimento e di attenzione. È necessario un percorso di follow up neonatale sin dai primi mesi di vita, che si prolunghi fino all'età scolare con valutazioni multidisciplinari, al fine di garantire una diagnosi precoce della disabilità e avviare interventi di riabilitazione e di sostegno scolastico. Il coinvolgimento della famiglia in tutto questo percorso è fondamentale in ogni fase in qualità di caregiver, visto il percorso complicato con relativa necessità di ricevere sostegno sociale, economico, psicologico, oltre che sanitario. Per queste ragioni una diagnosi precoce è fondamentale*".

IL FUTURO DEGLI SCREENING NEONATALI NEL SEQUENZIAMENTO GENOMICO - Lo screening neonatale è essenziale per iniziare il prima possibile una terapia in grado di prevenire o ridurre

Ufficio Stampa Diessecom
Salvo Cagnazzo Mail: studiodiessecom@gmail.com 392 1105394 **Daniele Toscano** Mail: studiodiessecomdue@gmail.com 333 3757361 **Davide Volterra** Mail: diessecom@gmail.com 373 7500990

conseguenze gravi sulla salute del neonato, modificando significativamente la prognosi. L'Italia peraltro è stato il primo Paese europeo a inserire gli screening neonatali obbligatori tra i Livelli Essenziali di Assistenza. Proprio una diagnosi precoce può evitare 'l'odissea diagnostica' che spesso coinvolge le famiglie con bambini con un sospetto di malattia genetica, che in alcuni casi può durare anni. Il sequenziamento genomico (whole genome sequencing - WGS) dell'intero genoma offre a questo proposito molte opportunità, ma anche dei rischi: da qui la necessità di approfondirne l'applicabilità a programmi di screening di massa. In diversi studi, infatti, il WGS è stato in grado di fornire una diagnosi tempestiva per i neonati con malattie genetiche in condizioni critiche, rendendo più efficiente il processo diagnostico. Tuttavia, è ancora poco esplorata la potenzialità nello screening neonatale per identificare malattie trattabili in neonati asintomatici. Questo è l'approccio che vuole suggerire il convegno "**Il percorso della patologia neuromuscolare. Una nuova visione**" organizzato dal provider Promise Group srl con il contributo incondizionato di Roche. "*Il convegno scientifico del 28 maggio analizza il rapporto tra il nato pretermine e la disabilità e la lunga marcia della scienza medica lungo la via dei percorsi dei pazienti dai PDTA delle malattie neuromuscolari in ambito ospedaliero e domiciliare. Dalla logica dei "percorsi clinici" nasce una nuova visione della medicina basata sugli esiti in termini di risultati di salute* – sottolinea **Michele Caporossi**, Direttore Generale Azienda Ospedaliera Universitaria di Ancona – *Il modello proposto dall'Azienda Ospedaliero-Universitaria della Marche, dall'Università Politecnica delle Marche nella persona del Preside della facoltà di Medicina Mauro Silvestrini e dalla Società Italiana di Pediatria rappresentata dal Prof. Carlo Catassi è il risultato di un profondo cambio di paradigma, dove il valore risiede nella misurazione, analisi, valutazione e monitoraggio degli esiti intesi come risposta concreta ai bisogni dei pazienti. I 32 PDTA presenti nel repertorio Aziendale vanno esattamente in questa direzione, prevedendo indicatori e standard per la valutazione dell'assistenza sanitaria fornita ai pazienti. In questo modo è possibile sviluppare una transizione dalla real world evidence all'assistenza basata sul valore, con il risultato del miglioramento della qualità delle cure a costi inferiori*".

IL NUOVO PDTA PER LA SMA – "*Il percorso diagnostico terapeutico della Atrofia Muscolare Spinale (SMA) in via di realizzazione diventa così un eccellente strumento di lavoro per i professionisti e la possibilità concreta di dare evidenza tramite la carta dei servizi aziendale alle migliori pratiche nel campo delle malattie neuromuscolari* – aggiunge **Michele Caporossi** – *La SMA è una malattia molto grave, che nel tempo porta alla paralisi del paziente. Oggi ci sono delle terapie in uso, altre in via sperimentale. Una nuova terapia genica promette di dare risultati a distanza: ci sono autentiche speranze di cambiare il destino di queste persone*". "*Negli ultimi anni grazie al lavoro della comunità scientifica internazionale si è assistito ad una vera e propria rivoluzione nella gestione dell'Atrofia Muscolare Spinale, che ha portato un cambiamento significativo nella storia naturale della malattia. Di qui la necessità di assicurare ai pazienti affetti da SMA ed ai loro familiari una presa in carico competente, multidisciplinare ed attenta ai bisogni della persona*" sottolinea **Michela Coccia**, Direttore Clinico-Centro NeMO Ancona.

IL RUOLO DELL'INTELLIGENZA ARTIFICIALE NELLE MALATTIE RARE NEUROMUSCOLARI DEGENERATIVE – "*Recentemente l'utilizzo degli applicativi di Intelligenza Artificiale a governo clinico ovvero inseriti nel processo di cura "end-to-end" del paziente hanno spostato il paradigma da puramente*

tecnocratico a medico con coinvolgimento attivo del paziente oltre che del sanitario. L'IA diventa così "trasparente e spiegabile" perché è supervisionata nell'addestramento dal medico. Nelle malattie rare neuromuscolari degenerative come ad esempio l'atrofia muscolare spinale (SMA) nelle sue differenti forme, esistono già esperienze in cui modelli predittivi di "machine learning" svolgono un ruolo fondamentale nell'identificare differenti classi di progressione della malattia già nei primi anni di vita. E' naturale, quindi, immaginare come l'applicazione di queste informazioni a popolazioni piu' ampie potrà portare a nuove terapie disponibili" sottolinea il Prof. **Marco Mazzanti**, MD, FESC, Scientific Director - International Research Framework of Artificial Intelligence in Clinical Medicine, Honorary Consultant at Barts Heart Centre, London, UK.

LA PRESENTAZIONE DELLA GUIDA – L'approfondimento sulle patologie neuromuscolari è stato preceduto dall'iniziativa "**Ciò che le famiglie e il loro medico devono sapere. Uno strumento per la prevenzione e la tutela della disabilità. Presentazione Nazionale della Guida**", uno strumento dedicato a tutte le figure professionali che ruotano intorno alla disabilità. La guida "includendo 360" (www.includendo360.it) è un'iniziativa promossa dall'Associazione Il Senso della Vita Onlus, ideata dalla Presidente Dott.ssa **Marina Aimati**, è sostenuta dalla Società Italiana di Pediatria Preventiva Sociale e dalla Società Italiana di Pediatria. È un piccolo manuale che mette insieme informazioni che partono dalla sanità alla scuola con il mondo associativo, alla tutela legale, assicurativa, pensionistica e fiscalità fino ad arrivare al dopo di noi. "*Oggi per le famiglie avere un bambino con disabilità in famiglia è un peso enorme* - sottolinea **Giuseppe Di Mauro**, Presidente della Società Italiana di Pediatria e Preventiva Sociale – *La SIPPS, insieme alla Società Italiana di Pediatria e all'Associazione Il Senso della Vita Onlus, ha realizzato una guida pratica per cercare di dare un aiuto in particolar modo a quelle famiglie che non sanno a chi potersi rivolgere*".

Ufficio Stampa Diessecom
Salvo Cagnazzo Mail: studiodiessecom@gmail.com 392 1105394 **Daniele Toscano** Mail: studiodiessecomdue@gmail.com 333 3757361 **Davide Volterra** Mail: diessecom@gmail.com 373 7500990