



PROGETTO

**MALATTIE RARE E CENTRI PRESCRITTORI IN SICILIA  
TRA APPROPRIATEZZA E SOSTENIBILITÀ:  
FOCUS SULLA MALATTIA DI WILSON**

**Check-Point tra Esperti**



**Responsabile Scientifico**

***Prof.ssa Maria PICCIONE***

**SINEOS** del Dott. P. Cirinà - SIRACUSA - MILANO  
Via L. Ariosto, 59/A - 96014 Floridia(SR) - Tel. 0931.940380  
Via Arzaga, 16 - 20146 Milano - Tel. 02.48300930  
P.Iva 01887280897 – REA 155474 SR  
[www.sineos.it](http://www.sineos.it)

## 1. RAZIONALE E OBIETTIVO

Sappiamo che per molte, forse troppe, malattie rare non c'è disponibilità di una cura efficace, ma esistono tanti trattamenti appropriati, che sono in grado di migliorare qualità e aspettativa di vita di tante persone. Queste persone, molto spesso, incontrano difficoltà nella individuazione di cura specifiche, nell'ottenere informazioni cliniche e amministrativo-fiscali adeguate. Inoltre il sistema sanitario spesso non è in grado di garantire accesso a cure di qualità, presa in carico clinica e sociale della persona malata, per non parlare degli aspetti lavorativi ed economici.

Ci sono tanti pazienti e loro familiari che vivono nell'incertezza, prima per ricevere una diagnosi e poi per gestire il proprio stato di salute fra trattamenti e terapie non sempre appropriati.

La precocità della diagnosi può avere un ruolo determinante nell'efficacia del trattamento, al fine di evitare i danni clinici conseguenti alla malattia o al suo aggravamento, e può essere garantita attraverso specifici programmi di screening neonatale, così come la possibilità di iniziare una terapia prima della comparsa dei sintomi è in grado di cambiare radicalmente il decorso della malattia e la qualità della vita del bambino/adulto e dei suoi familiari.

Così, nel caso della malattia di Wilson, qualora non riconosciuta e opportunamente trattata, può potenzialmente evolvere in insufficienza epatica acuta con necessità di trapianto epatico. Alla diagnosi della Malattia di Wilson, così come tantissime altre MR, si giunge spesso solo a sintomatologia avanzata. L'obiettivo è identificare i soggetti affetti da MdW quando ancora asintomatici, evitando ritardi nel trattamento farmacologico. Per questo la necessità di diagnosticare e trattare per tempo la Malattia di Wilson, già in età pediatrica, quando la sintomatologia (così come la compromissione organica) è ancora scarsa o del tutto assente.

Solo se professionisti della sanità e pazienti saranno uniti potranno contribuire al miglioramento della tutela per le persone affette da malattie rare (che sono anche croniche!), riducendone il peso sull'individuo, sulla sua famiglia e sul contesto sociale, rendendo più efficaci ed efficienti i servizi sanitari in termini di prevenzione e assistenza e assicurando maggiore uniformità ed equità di accesso ai cittadini.

La *malattia di Wilson*, in Italia, è riconosciuta malattia rara dal 2001 e colpisce da 1 su 30.000 a 1 su 100.000 persone (anche se, in Sardegna, la frequenza della malattia è sensibilmente più alta: 1:8.000/1:9.000 persone). Il trattamento della MdW deve tuttavia essere proseguito per tutta la vita poiché la sospensione prolungata della terapia farmacologica può scatenare un grave peggioramento delle condizioni cliniche, fino all'insufficienza epatica acuta, potenzialmente mortale.



Gli strumenti di governance come le reti, i centri prescrittori, i PDTA rappresentano una possibilità per i pazienti di accedere in tempi rapidi al proprio iter di cura e di avere a disposizione tutti gli specialisti di cui necessitano per una gestione integrata e completa nell'ambito della propria patologia.

Il progetto desidera evidenziare gli aspetti d'eccellenza e le criticità nella presa in carico e gestione del cittadino affetto da malattia rara nel territorio della regione siciliana, prendendo in esame la malattia di Wilson, attraverso un confronto dell'organizzazione sanitaria, nei suoi iter clinico-burocratici. In particolare, il confronto reale tramite le esperienze di ciascun esperto, soprattutto dai centri prescrittori regionali, sarà in grado di evidenziare gli elementi salienti di governance per un percorso diagnostico-terapeutico sempre più efficace.

## 2. FACULTY (Esperti a confronto)

**Prof. Gaetano BERTINO**

Prof. Associato di Gastroenterologia Univ. di Catania  
AOUP "Rodolico" – Catania

**Prof. Giacomo Matteo BRUNO**

Esperto di Farmacoeconomia  
Università degli Studi di Pavia  
Dip. di Scienze del Farmaco

**Dott. Stefano CAMPO**

Funzionario Programmazione Ospedaliera  
Assessorato della Salute regione Siciliana

**Dott. Pasquale CANANZI**

Direttore Servizio Farmaceutico  
Assessorato della Salute regione Siciliana

**Prof. Antonio CARROCCIO**

Direttore Dipartimento ProMISE UniPa  
Prof. Ordinario di Medicina Interna

**Dott. Salvatore DI LORENZO**

Presidente Associazione Malattia di Wilson

**Prof. Vito DI MARCO**

UO Medicina Interna e Dislipidemie  
AOUP Giaccone Palermo

**Prof.ssa Maria PICCIONE**

Direttore UOC Genetica Medica  
AOOR Cervello-Villa Sofia Palermo  
Referente regionale e nazionale delle MR Sicilia

**Dott. Giuseppe MARTORANA**

Dirigente Medico ref. malattia di Wilson  
AOOR Cervello-Villa Sofia Palermo

**Dott. Salvatore SCODOTTO**

Già Dirigente Resp. DASOE Servizio 9:  
Sorveglianza ed Epidemiologia Valutativa  
Assessorato della Salute regione Siciliana

**Dott. Marco SCIVERES**

ISMETT Palermo

**Dott. Luigi SPICOLA**

MMG – Presidente SIMG Sicilia

**Dott. Giuseppe VELLA**

PLS – Presidente FIMP Sicilia

### 3. IL PROGETTO: DESCRIZIONE OPERATIVA

Il progetto, la cui responsabilità scientifica è affidata alla *Prof.ssa Maria Piccione*, si svilupperà secondo il seguente schema funzionale e cronologico:

1. Composizione documentazione istituzionale (nazionale, regionale, ...) da condividere fra tutti gli esperti (via mailing)
2. Definizione e realizzazione di *Statement*, raccolta ed elaborazione esiti sul tema via web fra tutti i partecipanti (anonimo) ai fini di un posizionamento conoscitivo-funzionale e rendere più efficace il contributo del responsabile scientifico e dei relatori per un utile confronto (evidenza e discussione nell'evento on-site)
3. Realizzazione di Tavola rotonda tra gli esperti coinvolti
4. Redazione Documento finale di sintesi: evidenza di elementi e indicazioni per orientare i decisori (mailing tra gli esperti ed eventuali altri interessati)
5. Realizzazione di alcune videointerviste con trasmissione via tv dt e presenza social

Tempi previsti per la realizzazione globale del progetto, dall'engagement degli esperti alla comunicazione on-line: 2 mesi (Giugno/Luglio – Settembre/Ottobre 2022).

#### 4. CONFRONTO FRA ESPERTI: PROGRAMMA, SEDE E TEMPI DELL'EVENTO

L'evento on-site che realizzerá il confronto tra esperti si svolgerá:

**giovedì 06 ottobre 2022 (h. 14,00–18,30)** a Palermo presso **NH Hotel (Foro Italo)**.

Coordina e modera la Prof.ssa Maria Piccione.

**Programma dell'evento on-site fra gli esperti:**

**14,00 -14,15**

Registrazione – Accoglienza Partecipanti

**14,15 – 14,30**

Introduzione e presentazione del progetto

**M. Piccione**

**14,30 – 15,30 1<sup>a</sup> Sessione**

**ASPETTI DIAGNOSTICI E TERAPEUTICI**

> Diagnosi precoce: una rarità?

**A. Caracciolo**

> Appropriately terapeutica e integrazione multidisciplinare

**V. Di Marco**

> Farmaci nelle MR: Accesso, Equità ed Esenzioni

**P. Cananzi**

> L'esperienza di presa in carico e gestione di paziente con MdW

**G. Martorana**

> Gestione clinica: centro prescrittore e rete regionale delle MR

**G. Bertino**

**15,30 – 16,00**

Analisi Statement – Confronto/Dibattito 1<sup>a</sup> Sessione

**M. Piccione - Tutti gli esperti**

**16,00 -16,15** *Coffee Break*

**16,15 – 17,40 2<sup>a</sup> Sessione**

**GOVERNANCE E SOSTENIBILITÀ**

> I dati a supporto delle cure MR: analisi e confronto nazionale

**G. Bruno**

> I dati parlano: criteri e appropriatezza di cura MR nella regione Sicilia

**S. Scondotto**

> Quale sostenibilità di cura ed economica nel caso specifico della MdW

**M. Sciveres**

> L'assistenza «attiva» del Medico di Medicina Generale: ruolo e criticità

**L. Spicola**

> Presa in carico del paziente dalla nascita all'adolescenza: quali «strumenti» per il pediatra di libera scelta?

**G. Vella**

> La parola ai pazienti per un maggior empowerment e coinvolgimento

**S. Di Lorenzo**

> I centri prescrittori come strumento di governance efficace per il territorio

**S. Campo**

**17,40 – 18,15**

**Confronto/Dibattito finale**

**M. Piccione - Tutti gli esperti**

**18,15 -18,30**

Elementi chiave per un documento d'orientamento - *Chiusura dei lavori*

**M. Piccione**