



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI PALERMO



**DIPARTIMENTO DI PROMOZIONE DELLA SALUTE, MATERNO-
INFANTILE, MEDICINA INTERNA E SPECIALISTICA DI ECCELLENZA
“G. D’ALESSANDRO”
Direttore: Prof. Antonio Carroccio**

**REPORT DELL’INCONTRO DEL DIPARTIMENTO PROMISE CON LE
ASSOCIAZIONI DI MALATTIE RARE**

Il giorno 6 settembre 2022 è stato organizzato un incontro conoscitivo con i responsabili delle Associazioni di Malattie Rare.

L’incontro è stato promosso dal Direttore del Dipartimento Prof. Antonio Carroccio e dal Delegato della Terza Missione Prof. Vito Di Marco e sono state invitate diverse associazioni di pazienti per favorire la conoscenza del progetto e dei portatori di interesse.

All’incontro hanno partecipato:

1. Federazione Italiana Malattie Rare UNIAMO Aps –rete associativa di secondo livello con oltre 150 Associazioni di Malattie rare
2. L’Associazione IRIS MEM OdV
3. Cittadinanzattiva tramite CCA Policlinico
4. Associazione Italiana Anderson Fabry (AIAF)
5. Associazione Retinopatici ed Ipovedenti Siciliani (ARIS)
6. Sindrome di Guillan Barrè-POLINEUROPATIA Cronica Infiammatori Demielinizzante (GBS-CIDP ORGANISATION EU e GBS-CIDP Foundation International)
7. Associazione Italiana a Sostegno delle Malattie Metaboliche Ereditarie APS (AISMME)
8. Associazione Malattie Autoimmuni Rare (AMAR)
9. Associazione Italiana Glicogenosi (AIG)
10. Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare (UILDM)
11. Associazione Humanity
12. Co.sma.nn. comitato spontaneo regionale per le malattie rare neurologiche e neurochirurgiche
13. Associazione Cittadini in rete
14. Gli Equilibristi HIBM (Hereditary Inclusion Body Miopathy)

Hanno partecipato all’incontro anche alcuni responsabili dei Centri di riferimento:

- Prof Filippo Brighina
- Prof.ssa Giuliano Guggino
- Prof.ssa Maria Piccione
- Prof Giuseppe Pistone

Presente sia in qualità di rappresentante Cittadinanzattiva che di Presidente del Comitato Consultivo Aziendale del Policlinico di Palermo, la Dott.ssa Pensabene.

Alle ore 16.30 la dott.ssa Maria Calderone come referente Promise per i rapporti con le associazioni e la Dr.ssa Tania Pensabene, presidente del Comitato Consultivo Aziendale Azienda Ospedaliera Policlinico hanno accolto i partecipanti e presentato l’iniziativa.



**DIPARTIMENTO DI PROMOZIONE DELLA SALUTE, MATERNO-
INFANTILE, MEDICINA INTERNA E SPECIALISTICA DI ECCELLENZA
"G. D'ALESSANDRO"**

Direttore: Prof. Antonio Carroccio

Subito dopo il Direttore del Dipartimento di Promozione della Salute, Materno-Infantile, di Medicina Interna e Specialistica di Eccellenza "G. D'Alessandro" (PROMISE) Prof. Antonio Carroccio ha ringraziato le

associazioni intervenute e il Prof. Vito Di Marco, Delegato per Terza Missione del Dipartimento PROMISE, ha illustrato gli obiettivi dell'incontro che si pone all'interno del programma di terza Missione del Dipartimento con l'obiettivo principale di collaborare e integrare le conoscenze con il tessuto sociale della Regione Sicilia

Alle ore 17,00 è iniziata la Presentazione dei Responsabili delle Associazioni.

INTERVENTI

1. Federazione Italiana Malattie Rare UNIAMO APS interviene il Presidente Annalisa Scopinaro che illustra i diversi temi sulle malattie rare che premono alle associazioni come diagnosi precoce, lo Screening neonatale esteso, la sensibilizzazione e la presa in carico a livello multidisciplinare.
2. AIAF—Associazione Italiana Anderson Fabry Il Presidente Stefania Tobaldini che illustra i diversi progetti realizzati come Leo Da Vinci "mini-serie cartoni RAI GULP" allo scopo di sensibilizzare verso malattia di Fabry e un progetto di ricerca (seed grant) in collaborazione con Telethon
3. ARIS Associazione Ipovedenti, il Presidente Rocco Di Lorenzo comunica che è stato pubblicato un volume con tutti centri e le associazioni di pazienti per dare un servizio ai pazienti e ai centri di riferimento.
4. Sindrome di Guillan Barrè-POLINEUROPATIA Cronica Infiammatori Demielinizzante (GBS-CIDP ORGANISATION EU e GBS-CIDP Foundation International) Referente Italiano Nancy Di Salvo (paziente) sottolinea l'aspetto della multidisciplinarietà delle malattie rare anche a livello interaziendale.
5. Associazione IRIS Malattie Metaboliche Rare Il Presidente Maria Calderone che sottolinea l'importanza di una rete associativa di collaborazione con i centri di riferimento. Attualmente vi sono delle criticità che vanno affrontate e risolte, a livello organizzativo e di visibilità dei centri.
6. Associazione Italiana a Sostegno delle Malattie Metaboliche Ereditarie APS (AISMME) Il Vice presidente Manuela Vaccarotto illustra i diversi servizi offerti come Centro di aiuto/ascolto con numero verde dedicato, il supporto psicologico ed il supporto dietetico attraverso ricettari, una rivista nazionale con tutte le informazioni utili
7. Associazione Malattie Autoimmuni Rare AMAR Il Referente Sicilia Anna Maria Fuscione, Associazione Italiana Glicogenosi (AIG) Referente Roberto Di Pietro, Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare (UILDM) Referente Giovanni D'Aiuto erano in difficoltà in quanto presso ospedale cervello CRR Dott.ssa Crescimanno era in atto una manifestazione da parte



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI PALERMO



**DIPARTIMENTO DI PROMOZIONE DELLA SALUTE, MATERNO-
INFANTILE, MEDICINA INTERNA E SPECIALISTICA DI ECCELLENZA
“G. D’ALESSANDRO”**

Direttore: Prof. Antonio Carroccio

dei pazienti per decisioni aziendali .

10. Co.sma.nn. comitato spontaneo regionale per le malattie rare neurologiche e neurochirurgiche
Il Presidente Cira Maniscalco che ha come obiettivo di supportare la costituzione di un reparto di Neurochirurgia pediatrica, attualmente inesistente in Sicilia.
11. Associazione Humanity -Avvocato Campisi rappresenta la Dott.ssa Maricia Roccaro Presidente che parla dei servizi socio assistenziali da parte di volontari che vengono erogati a favore dei pazienti con vulnerabilità
12. Associazione Cittadini in rete Il Presidente Antonio Tomaselli espone la sua attività a favore dei cittadini nella diffusione delle informazioni tra e per i cittadini
13. Gli Equilibristi (Hereditary Inclusion Body Miopathy)HIBM –Presidente Valeria Pace che si presenta e sottolinea l’importanza di incrementare le conoscenze sulle malattie rare con formazione specifica.

Conclusioni: il Prof Di Marco, conclude l’incontro con alcune proposte operative.

1. L’organizzazione di un’area dedicata nel sito del PROMISE dedicato alle Malattie Rare
2. Un incontro tra i responsabili dei centri di Malattie Rare che fanno riferimento al PROMISE e i responsabili delle Associazioni delle Malattie Rare
3. La progettazione e l’organizzazione di un OPEN DAY al Policlinico di Palermo dedicato alle Malattie Rare.

Ore 18,30 Conclusione incontro