

Relazione attività gruppo di studio Neurogenetica Clinica e Malattie Rare anno 2020

Coordinatore: Michelangelo Mancuso

Panel Management Group: C Lamperti, M Filosto, O Musumeci, FM Santorelli, EM Valente, M Zeviani

Attività Congressuali e formative

- organizzazione per il congresso SIN 2020 di un corso di aggiornamento “Se guardandoti negli occhi potessi dirti la malattia”, e del Workshop “La patologia di organello. Il lisosoma”;
- organizzazione webinar SIN “COVID-19 e malattie mitocondriali”
- pianificazione di un webinar SIN “Interpretazione del dato genetico, tra VUS e mutazioni misteriose”, verosimilmente da tenersi nel mese di febbraio 2021

Attività di Network e collaborazioni

- espansione del network del gruppo di studio attraverso contatti con altri gruppi di studio\associazioni\società afferenti alla SIN con interessi nella genetica delle scienze neurologiche e con le corrispondenti associazioni dei pazienti;
- incremento del numero dei neurologi iscritti alla SIN afferenti al gruppo. Al momento il gruppo conta circa 250 aderenti provenienti dalle varie aree delle scienze neurologiche afferenti alla SIN con interesse nel campo della genetica e delle patologie rare;
- collegamento del gruppo di studio con società scientifiche internazionali; si segnala in tal senso la presenza di numerosi aderenti al GdS in molteplici panels della European Academy of Neurology (EAN), tra cui Mancuso co-chair del gruppo "Neurogenetics", il prof. Calvo co-chair del panel ALS and frontotemporal dementia, il prof Siciliano co-chair del gruppo "Muscle and NMJ disorders", il Dr. Pareyson co-chair del gruppo "Neuropathies", Dr Simonati del gruppo Child Neurology, la Drssa Bersano co-chair del panel Stroke e altri ancora;

Progetti del GdS conclusi nel 2020

- Censimento dei centri neurologici sparsi sul territorio nazionale con diagnostica molecolare e presa in carico di pazienti con patologie neurogenetiche e malattie rare, con pubblicazione degli Ambulatori Neurologici afferenti alla SIN dedicati alla gestione clinica di pazienti con patologie neurogenetiche e/o rare sul sito neuro.it (https://www.google.com/maps/d/edit?mid=1Ukkt598z39orbA0Qnbzxt-UR_Kult0t8&ll=41.582794584607385%2C12.802528449999933&z=6)
- Pubblicazione su Neurological Sciences del progetto “AWARENESS OF RARE AND GENETIC NEUROLOGICAL DISEASES AMONG ITALIAN NEUROLOGIST. A NATIONAL SURVEY” (PMID 31989346)
- Collaborazione con EAN nella stesura di linee guida e raccomandazioni. Si segnala la pubblicazione su European Journal of Neurology “Monogenic cerebral small vessel diseases: diagnosis and therapy. Consensus Recommendations of the European Academy of Neurology”, progetto coordinato dal Coordinatore di questo GdS.

Progetti del GdS in corso

- Censimento delle malattie rare di interesse neurologico non incluse ad oggi nei nuovi LEA e dialogo con le autorità proposte a livello nazionale per il riconoscimento nei suddetti LEA delle identificate patologie neurogenetiche e rare ancora “orfane”. A tal proposito è stata preparata una relazione “Proposta di inserimento nel registro delle malattie rare nei LEA delle ENCEFALITI AUTOIMMUNI” consegnata al Presidente SIN per avviare specifiche procedure
- Avvio del progetto dal titolo “Monogenic diseases mimicking demyelinating diseases, do not trust chameleons anymore”, in collaborazione con i GdS Sclerosi Multipla e Neuroimmunologia della SIN.