

Alla cortese attenzione del
Prof. A Berardelli, Presidente SIN
Prof. A Toscano, Segretario SIN
E ai Consiglieri del CD SIN

Oggetto: Relazione attività gruppo di studio Neurogenetica Clinica e Malattie Rare anno 2022

Gentili Presidente e Segretario, gentili componenti del CD SIN,
malgrado le difficoltà legate alla attuale pandemia, il gruppo di studio (GdS) Neurogenetica Clinica e Malattie Rare nel 2022 ha portato avanti numerose attività, di seguito sintetizzate:

1. Preparazione nel congresso SIN 2022 del Workshop congiunto con ISA_AII “Approccio al paziente con ictus monogenico”;
2. organizzazione web seminar SIN “Malattie Mitocondriali”, tenutosi il 9 giugno 2022;
3. Podcast "Ictus: non è sempre questione di grossi vasi: focus su ictus monogenico”, andato in onda a maggio 2022;
4. Preparazione futuro webinar in collaborazione con il GdS Bioetica e Terapie palliative intitolato “La diagnosi presintomatica: cosa ci ha insegnato la Malattia di Huntington”;
5. Revisione e aggiornamento della pagina NeuroRare sul sito neuro.it, arricchita di nuovi contenuti e completamente aggiornata nel contenuto e nei collegamenti;
6. Rafforzamento del network del GdS 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;
7. Mantenimento del numero dei neurologi iscritti alla SIN afferenti al gruppo in oggetto. Il gruppo conta circa 230 aderenti (elenco allegato separatamente) provenienti dalle varie aree delle scienze neurologiche afferenti alla SIN con interesse nel campo della genetica e delle patologie rare;
8. Sviluppare una collaborazione scientifica ed educativa la rete RIN (rete neuroscienze e neuroriabilitazione degli IRCCS);
9. collegamento del gruppo di studio con società scientifiche internazionali; si segnala in tal senso la presenza di numerosi aderenti al nostro GdS in molteplici panels della European Academy of Neurology (EAN), tra cui Mancuso co-chair del gruppo “Cordinating Panel on Rare diseases”, il prof. Calvo co-chair del panel ALS and frontotemporal dementia, il prof Siciliano co-chair del gruppo “Muscle and NMJ disorders”, la Drssa Bersano co-chair del panel Stroke e altri ancora;
10. collegamento del gruppo di studio con numerose reti ERN tra cui ERN-RND e ERN-NMD. Si segnala in tal senso la nomina del Dr Mancuso come chairman del Inter-ERN mitochondrial group, rappresentativo degli ERN NMN, RND,

EpiCare, EYE e MetabERN;

11. Prosecuzione del monitoraggio 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 in stata inviata segnalazione al Ministero la relazione “Proposta di inserimento nel registro delle malattie rare e nei LEA delle ENCEFALITI AUTOIMMUNI”.

Infine, il gruppo si propone anche come prossimi obiettivi futuri le seguenti iniziative:

- Promuovere la formazione neurologica nelle malattie neurogenetiche e rare anche attraverso corsi residenziali per neurologi in formazione, promuovendo nelle sedi istituzionali proposte di insegnamenti mirati nelle scuole di specializzazione;
- Partecipare alle attività formative della SIN, EAN e degli ERN attraverso cicli di webinar tenuti da soci SIN afferenti al GdS Neurogenetica Clinica e Malattie Rare; si segnala in tal senso l’organizzazione da parte del Dr Mancuso del ciclo di webinar sulle malattie mitocondriali nello scorso febbraio 2022 («mitochondrial month») con ERN NMD (<https://ern-euro-nmd.eu/webinars/>);
- Promuovere la formazione su trials clinici nelle malattie rare;
- Promuovere lavoro inter-gruppo su patologie neurogenetiche e rare di interesse anche per altri GdS o associazioni afferenti alla SIN. A tal proposito è stato avviato un progetto dal titolo “Monogenic diseases mimicking demyelinating diseases, do not trust chameleons anymore”, in collaborazione con i GdS Sclerosi Multipla e Neuroimmunologia.
- Proseguire il percorso di collaborazione per stesura di Linee Guida e Raccomandazioni condivise con la SIN e le associazioni\gruppi di studio ad esse afferenti nonché con la EAN.

A disposizione per eventuali chiarimenti.

Cordiali saluti. A nome del management group del gruppo (oltre al sottoscritto i Prof/Dott. Filosto, Musumeci, Servidei, Santorelli, Valente, Lamperti e Zeviani)

Il Coordinatore uscente

Michelangelo Mancuso



Prof. Michelangelo Mancuso

Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Clinica Neurologica, Università di Pisa

Email michelangelo.mancuso@unipi.it

Cell. 3476784692