



La giornata si è svolta secondo la scaletta Prevista.
Per via degli ECM c'erano molte presenze.

AGENZIA REGIONALE UNIVERSITARIA
U.O. di GENETICA CLINICA

uniss
DIPARTIMENTO di SCIENZE BIOMEDICHE

**MALATTIE RARE:
LE TERAPIE TRADIZIONALI E LE NUOVE FRONTIERE
TERAPEUTICHE**

Sassari 12 Novembre 2016 ore 9,00
AULA MAGNA
Facoltà di Medicina e Chirurgia
Dipartimento di Scienze Biomediche

I Sessione
Prof. Giovanni Sotgiu: Epidemiologia e economia sanitaria
Prof. Pier Andrea Serra: Farmaci orfani e off label
Dott. Mauro Carta: Banche del sangue cordonale
Dott.ssa Paola Pilia: Prevenzione primaria

II Sessione
Dott.ssa Daniela Garau: Riabilitazione psico-motoria del bambino
Dott. Carlo Casali: Riabilitazione psicomotoria dell'adulto
Dott. Franco Lilliu: Terapia dietetica e enzimatica
Dott.ssa Patrizia Moreddu: Supporto psicologico al paziente e alla famiglia

III Sessione
Dott. Claudio Foza: Cellule staminali
Prof. Paolo Moi: Terapia genica
Dott. Luigi Cambosu: Fibrosi Cistica, nuovi farmaci e microRNA

Approfondimento
Prof. Romano Tenconi: Mitochondrial replacement therapy e problemi etici

Comitato scientifico:
Responsabile Andrea Montella
Francesca Cambosu, Paola Campus, Fausto Podda,
Raimonda Sanna, Giovanna Soro, Lucia Ulgheri.

con la collaborazione di

Il Prof. Carlo Casali ha iniziato a vedere i primi pazienti a Sassari presso l'AOU effettuando la rivalutazione neurologica dei malati che già conosceva, ed inoltre ne ha potuto visitare altri i quali non si erano mai sottoposti a controlli in precedenza.

Il numero dei pazienti visitati a Sassari è stato di nr 09. Quelli visitati a Valledoria (SS) il giorno 13 novembre nr 34, a Nulvi il giorno 14 nr 8.
Nel totale ha visitato nr 55 persone.

La presenza di Casali pur se mirata a fare i controlli di cui sopra, per i malati è stata comunque un fattore positivo, perché si sono sentiti tenuti in considerazione da chi fa ricerca e si occupa della loro malattia.

Questo è quanto hanno riferito.





Al termine della prima sessione dove c'era lo spazio agli interventi Anna Maria ha preso la parola.

Del suo intervento è stato fatto un video il quale vi darà la possibilità di sentire e valutare cosa è stato rimarcato ai medici dell'AOU di Sassari.

In particolare ha sottolineato la necessità della presa in carico del paziente al fine di evitare degenerazioni che porterebbero a ospedalizzazioni prolungate e deleterie per il malato, e non proficue per il S.S.N.



Nella seconda sessione il Prof. Carlo Casali ha parlato della Riabilitazione psicomotoria dell'adulto e contestualmente ha esposto l'argomento associandolo alla P.S.E.

Nel suo intervento ha messo in risalto il lavoro fatto sulla ricerca della Nulvi Kindred (Nulvi - SS). Anche di questo suo intervento vi mandiamo un video dove parla proprio del **nucleo familiare più numeroso mai studiato al mondo** finora.



Ultimati i Lavori Anna Maria ha preso nuovamente la parola dove ha chiesto al Prof. Sechi, primario della neurologia di Sassari, la necessità di istituire uno sportello per la presa in carico dei malati di PSE, in quanto allo stato attuale costoro non hanno uno specialista di riferimento.

Comunque anche di questo intervento, per dare maggiore efficacia al contenuto verrà allegato il file video.





Ovviamente, le promesse fatte in Aula Magna di fronte al pubblico presente sono state disattese dal Prof. Sechi, quando ci ha riuniti nel suo studio, dove erano presenti : Pasquale Anna Maria Loretta e Prof. Casali.

Come avrete modo di sentire nell'intervento (video), il prof. Sechi offre la sua disponibilità affinché la Dott.ssa Racis abbia uno spiraglio lavorativo presso la neurologia sassarese. In seguito nel suo studio le cose mutarono in un altro senso.

In sintesi, ha offerto alla Racis l'opportunità di lavorare nel suo reparto con un assegno di studio di ricerca per due anni, alla condizione che Vips finanziasse la ricerca congiuntamente all'AOU. (budget disponibile dell'azienda € 5.000,00). Soldi necessari secondo casali per un anno sarebbero € 30.000,00 .

Anna Maria ha risposto che Vips non può farsi carico di tali spese ma che comunque avrebbe riferito la proposta al direttivo nazionale; ribadendo comunque che un clinico disponibile a vedere i pazienti senza fare lunghe attese era cosa necessaria.

Il parere personale di Anna Maria è che per la seconda volta il Primario abbia tentato di accaparrare quattrini dal privato per propri scopi di ricerca (La prima fu quella inerente all'agopuntura).

Per Loretta è stata naturalmente una delusione; le abbiamo chiesto se fosse disposta a seguire i malati di PSE in Sardegna anche in forma privata, considerato che ormai in tanti la considerano l'unica in grado di dare loro risposte esaurive.

Ieri ci ha inviato una mail indicandoci i luoghi privati e anche convenzionati dove potrebbe ricevere.

In ultimo vi informiamo che il catering è stato apprezzato da tutti, la signora Sara con la sua professionalità ci ha fatto fare una bella figura e anche un buon risparmio.

Il menù è stato preparato per n. 100 persone, Vips ha contribuito per n. 50 al prezzo di € 10,00 a persona, il resto compreso il coffee-break lo ha offerto la AOU.

