

**15 marzo 2013**  
**Inaugurazione dell'ambulatorio delle malattie rare**  
**S.C. Neurologia dell'Ospedale "S. Andrea"**

**Dichiarazione di Andrea Stretti, Assessore del Comune della Spezia**

Si tratta di un'iniziativa che consente di potenziare un essenziale ambulatorio del reparto di Neurologia diretto dal dott. Massimo Del Sette, che rappresenta una delle eccellenze della Sanità spezzina. Occorre sottolineare anche il ruolo rilevante, che il Lions Club ha avuto in questa circostanza. In questa fase molto complessa dal punto di vista delle economie sanitarie, questo importante contributo evidenzia la strategicità che il tessuto associativo riveste nel nostro territorio.



**L'Assessore Andrea Stretti taglia il nastro**

### **Dichiarazione del dr. Massimo Del Sette, Direttore della S.C. Neurologia dell’Ospedale “S. Andrea”**

Il potenziamento dell'ambulatorio, rivolto alle persone con malattie neuromuscolari e malattie rare, segue l'importante simposio tenutosi a Villa Marigola ad inizio mese. Il servizio, coordinato da Luana Benedetti ed Alessandro Beronio, consentirà di migliorare l'assistenza a chi è affetto da Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA), da Polineuropatia Infiammatoria Demielinizzante Cronica (CIDP) e da altre malattie che, per quanto rare, rivestono grande importanza, perché spesso croniche e invalidanti. Al momento, l'ambulatorio delle malattie neuromuscolari segue 282 pazienti, che non sono più costretti a recarsi in centri fuori regione. L'ambulatorio sarà dedicato alla memoria del dr. Fausto Franchi, un medico che per tanti anni ha lavorato con serietà ed impegno in questo reparto e che nel 2005 è mancato prematuramente a causa di una grave malattia neurodegenerativa (SLA).

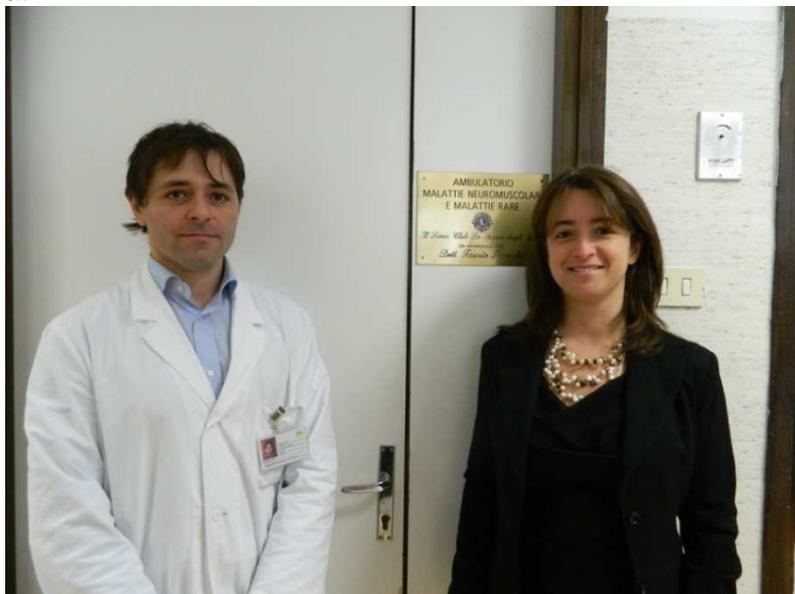


**Massimo del Sette, Decia Carlucci e Flavio Cavallini**

### **Dichiarazioni della dott.ssa Luana Benedetti e del dr. Alessandro Beronio.**

Le malattie rare costituiscono un gruppo eterogeneo di affezioni, di queste la maggioranza sono genetiche e le restanti possono avere un'origine autoimmune, infettiva o degenerativa. Sono per lo più malattie gravi, croniche, invalidanti, ne è un esempio la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA). Si tratta di condizioni morbose poco frequenti, poco conosciute e poco studiate e spesso mancanti di una terapia adeguata.

L'ambulatorio oggi inaugurato, anche grazie alle recenti acquisizioni strumentali, consente di seguire il paziente affetto da questo tipo di patologie in tutto il percorso diagnostico e terapeutico e di garantire la partecipazione a trials terapeutici con farmaci sperimentali e innovativi.



**Alessandro Beronio e Luana Benedetti**

## Dichiarazione di Cinzia Ronchi, Presidentessa del Lions Club La Spezia degli Ulivi

Il Lions Club La Spezia degli Ulivi già nel passato è stato protagonista di eguali iniziative a favore dell'Asl 5. Quando a luglio mi è stato presentato questo progetto, forse perché ho la fortuna di conoscere personalmente le persone che rappresentano questo ambulatorio, ho creduto subito che fosse un'idea molto importante, prestigiosa e di grande qualità. Allora davanti c'era una grande salita, presentare il progetto, sensibilizzare la gente ad esso, organizzare l'evento, concretizzare quindi il progetto stesso. Oggi abbiamo la dimostrazione che il traguardo è stato raggiunto. Tutto questo è stato reso possibile grazie a profondi legami di amicizia che hanno permesso una effettiva collaborazione finalizzata ad un unico e prestigioso obiettivo: creare nella nostra città un centro regionale accreditato per la certificazione delle malattie rare. Laboratorio questo, intitolato alla memoria del Dr. Fausto Franchi, neurologo presso il nostro ospedale, deceduto propria a causa di una malattia degenerativa e socio Lions per molti anni. A tale riguardo, mi sento in dovere di ringraziare prima di tutto il Lions Club La Spezia degli Ulivi, che quest'anno ho la fortuna di rappresentare e che è sempre molto attento ai bisogni della nostra città, tutti coloro che hanno contribuito alla realizzazione della sfilata di moda, le mie colleghe ed in particolar modo il Direttore Dr. Massimo Del Sette, la Dott.ssa Luana Benedetti, il Dr. Alessandro Beronio e la Coordinatrice Emanuela Landini.



Cinzia Ronchi e due rappresentanti del Lions Club La Spezia degli Ulivi

## La cura delle malattie rare nell'ambulatorio della S.C. Neurologia \*

Sono definite rare le malattie che hanno una prevalenza inferiore a 5 per 10.000 abitanti nell'insieme della popolazione comunitaria ed una incidenza variabile da 1 su 20.000 a 1 su 200.000 abitanti, delineando in questo modo una numerosità assoluta di 5.000 malattie, pari al 10% del totale delle malattie. In Italia circa 2 milioni di cittadini sono affetti da patologia rara ed in Liguria circa 9000 persone.

Le malattie rare costituiscono un gruppo eterogeneo di affezioni, di queste la maggioranza sono genetiche e le restanti possono avere un'origine autoimmune, infettiva o degenerativa. Sono per lo più malattie gravi, croniche, invalidanti, ne è un esempio la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA), patologia neurodegenerativa delle cellule del primo e secondo motoneurone che, nel giro di pochi anni, comporta totale immobilizzazione, insufficienza respiratoria ed exitus.

Le malattie rare sono non solo condizioni morbose poco frequenti, ma anche poco conosciute, poco studiate e spesso mancanti di una terapia adeguata. Sono spesso chiamate "malattie orfane" perché poco appetibili alla ricerca sperimentale e clinica. La peculiarità delle malattie rare risiede nel fatto che esse richiedono un'assistenza specialistica e continuativa di dimensioni tali da non poter essere supportata senza un importante intervento pubblico. La rarità della malattia comporta un minor interesse della ricerca, eziologica e patogenetica, una maggiore difficoltà nel descrivere la storia naturale con le sue possibili varianti, nel progettare ricerche cliniche, un minor mercato capace di ammortizzare i costi di una ricerca farmacologica specifica ed infine una scarsa o scarsissima diffusione delle conoscenze comunque disponibili nella pratica corrente. I soggetti affetti si trovano pertanto in una situazione di doppio danno: il primo derivante dall'essere affetto da una patologia quasi sempre molto severa, il secondo dal non essere riconosciuti, diagnosticati e curati per quanto si potrebbe. Per la maggior parte delle malattie rare mancano inoltre dati precisi sulla loro frequenza, poiché per pochissime di loro esiste un sistema di notificazione dei casi a livello nazionale od internazionale. Da ciò deriva la necessità di stimare con esattezza l'impatto in popolazione e nei servizi sanitari che il complesso delle malattie rare comporta.

Nel 2001 è stata pertanto istituita una Rete nazionale dedicata alle malattie rare, allo scopo di sviluppare azioni di prevenzione e sorveglianza, di migliorare interventi volti alla diagnosi ed alla terapia e di promuovere l'informazione e la formazione. La rete è costituita da presidi accreditati, appositamente individuati dalle regioni quali centri abilitati ad erogare prestazioni finalizzate alla diagnosi ed al trattamento delle malattie rare secondo protocolli clinici concordati.

Da circa 7 anni è attivo presso la S.C. di Neurologia dell'Ospedale Sant'Andrea della Spezia un ambulatorio specialistico di malattie neuromuscolari e malattie rare. Tale ambulatorio è gestito dalla dott.ssa Luana Benedetti e dal dott. Alessandro Beronio, specializzati in materia.

In aggiunta la dott.ssa Luana Benedetti è stata individuata dalla ASL5 come referente aziendale per le malattie rare ed è membro delle seguenti società scientifiche e gruppi di studio nazionali ed internazionali:

- Italian CMT QoL Study Group
- ICE Study Group
- CMT-TRIAAL Group
- RMC Trial Group
- Inflammatory Neuropathy Consortium (INC)
- Società Italiana di Neurologia (SIN)
- Gruppo di Studio del Sistema Nervoso Periferico (GSSNP)
- Peripheral Nerve Society (PNS).
- Associazione Italiana di neuroimmunologia (AINI)

Al momento sono seguiti presso l'ambulatorio delle malattie neuromuscolari 282 pazienti di cui poco meno della metà (129) sono affetti da una malattia rara e tra questi 20 sono SLA.

L'ambulatorio superspecialistico garantisce un servizio ai pazienti residenti alla Spezia, costretti precedentemente a recarsi in centri fuori regione e fa parte della rete dei presidi che opera in stretta connessione con il centro di riferimento per le Malattie Rare del Sistema Nervoso, identificato dalla Giunta Regionale Ligure nella Clinica Neurologica Universitaria dell'Ospedale "San Martino" di Genova.

Una volta effettuata la definizione diagnostica clinica di questi pazienti, in accordo con il protocollo concordato con il Centro di Riferimento, i dati vengono inseriti in un registro regionale per poi afferire ad un registro nazionale.

Oltre a garantire attività assistenziale i medici dell'ambulatorio sono anche impegnati in attività di ricerca clinica e sono autori di pubblicazioni scientifiche e collaboratori in studi multicentrici internazionali.

L'ambulatorio delle malattie rare oggi ha un'adeguata strumentazione che ha incrementato e perfezionato l'accuratezza diagnostica e l'attività scientifica di ricerca nell'ambito delle succitate malattie.

\* Nota a cura del dr. Massimo Del Sette