Relazione attività gruppo di studio Neurogenetica Clinica e Malattie Rare anno 2021

Coordinatore: Michelangelo Mancuso

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

Attività Congressuali e formative

- sottomissione per il prossimo congresso SIN 2022 di una proposta di corso di aggiornamento “La terapia nelle malattie neurogenetiche”, e del Workshop congiunto con ISA-All “Approccio al paziente con ictus monogenico”;
- organizzazione webinar SIN “Interpretazione del dato genetico, tra VUS e mutazioni misteriose”, tenutosi il 6 maggio 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 nostro 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;
- 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

Progetti del GdS in corso e obiettivi futuri - I

- 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 rielaborazione la relazione “Proposta di inserimento nel registro delle malattie rare nei LEA delle ENCEFALITI AUTOIMMUNI” prossima di consegna al Presidente SIN per avviare procedura Ministeriale.
- Pianificazione di un nuovo webinar SIN-Neurogenetica da tenersi nella 2022.
- Lancio su Neurological Sciences di Journal collection “Neurogenetics” da completarsi entro la fine del 2022.
- Sviluppo operativo 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.

Progetti del GdS in corso e obiettivi futuri - II

- 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;
- sviluppare una collaborazione scientifica ed educativa con la rete RIN (rete neuroscienze e neuroriabilitazione degli IRCCS);
- 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 webinars sulle malattie mitocondriali nel prossimo febbraio 2022 («mitochondrial month») in collaborazione con ERN NMD (<https://ern-euro-nmd.eu/webinars/>);
- Promuovere la formazione su trials clinici nelle malattie rare;
- 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.