

Sanità Toscana

Poste Italiane Sped. in A.P. D.L. 353/2003 conv. L. 46/2004, art. 1, c. 1, DCB Roma

Versione Pdf del supplemento al n. 38 anno XIII del 12-18 ottobre 2010 per la pubblicazione sul sito della Regione Toscana www.regione.Toscana.it

Rete globale per la tutela dei pazienti

di Andrea Leto *

La salute dei bambini è un obiettivo fondamentale prima di tutto etico e morale.

Nella nostra Regione non mancano le professionalità e le strutture in grado di prendere in carico i piccoli pazienti.

Nell'ambito delle malattie rare è però necessario sviluppare reti assistenziali che aiutino le famiglie e i loro medici e pediatri ad attivare il percorso giusto rivolgendosi al presidio più appropriato per una determinata patologia. La costituzione di un Centro regionale per le malattie pediatriche rare è una prima organica risposta che permette al cittadino di trovare un punto di riferimento raccordato a livello regionale ed extra-regionale e di offrire ai bambini affetti da malattie rare una presa in carico immediata e un corretto invio ai centri regionali/extra regionali di riferimento.

Il Centro è stato costituito ma la costruzione dei raccordi di rete è tutt'ora in corso.

Il prossimo 19 ottobre ci incontreremo con tutte le strutture pediatriche toscane e la pediatria di libera scelta per raccogliere suggerimenti utili per una fattiva e proficua collaborazione. Ascolto e rete dunque. Ovvero, in altre parole, partecipazione, perché un progetto "partecipato" può rispondere più appropriatamente alle esigenze di tutti i coinvolti. Anche la fase di realizzazione rispetterà questa logica.

CONTINUA A PAG. 2

MODELLI

Sede al Meyer con il supporto delle Aou di Siena, Pisa e Careggi

Un Centro per i bimbi "rari"

Poco più di 5.600 i casi censiti - Riunione operativa a metà ottobre

È stato costituito presso l'Aou Meyer di Firenze il Centro regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare pediatriche. Il progetto del Centro si inserisce nell'ambito delle politiche regionali toscane per le malattie rare che negli ultimi anni hanno consentito l'attivazione di una serie di interventi a sostegno dei percorsi assistenziali per questo ambito di patologie.

La costituzione di uno Centro dedicato alle malattie rare pediatriche scaturisce non solo dalle loro specificità clinico-assistenziali, ma anche dalla necessità di evidenziare le modalità assistenziali e di presa in carico integrata nel momento del passaggio del paziente all'età adulta.

Secondo i dati del Registro toscano delle malattie rare (aggiornati al 28/09/2010) i casi pediatrici segnalati in Toscana risultano essere circa 5.647. È prioritario assicurare ai pazienti e alle famiglie appropriati percorsi assistenziali che assicurino in tempi brevi una presa in carico integrata attivando sinergie tra i centri di riferimento, il pediatra di famiglia e gli interventi di assistenza domiciliare nonché di riabilitazione psico-fisica.

Il Centro regionale per le malattie rare pediatriche nasce in dimensione coordinata con le Aou di Siena e di Pisa in raccordo con l'Aou Careggi di Firenze e le pediatrie delle Asl toscane nonché la pediatria di libera scelta.

Il Centro si avvale di un tavolo di coordinamento dove sono rappresentate le pediatrie delle aziende ospedaliere-universitarie Meyer, Siena e Pisa e il Forum delle associazioni delle malattie rare, che ha competenze prevalentemente di tipo organizzativo e progettuale: raccordo e coordinamento dei percorsi assistenziali nella rete dei presidi toscani; individuazione dei presidi di riferimento per le singole patologie rare; individuazione dei centri di riferimento extraregionali qualora necessari. Le tre pediatrie coordineranno nelle rispettive aziende comitati interni dedicati alle malattie rare pediatriche. Ogni comitato interno, che costituisce il rife-

Malattie rare pediatriche diagnostiche	
Enti	Casi
Aou Siena	1.704
Aou Meyer Firenze	1.283
Aou Careggi Firenze	1.184
Aou Pisa	978
Ircs Stella Maris	278
Asl 12 Ospedale Versilia	81
Altri	139
Totale	5.647

Fonte: Registro Toscano Malattie Rare al 28 settembre 2010

ramento specialistico multidisciplinare per le competenze specifiche delle singole aziende, è composto dagli operatori coinvolti nell'assistenza, ricerca e formazione per le malattie rare pediatriche. Nel comitato specialistico interno dell'Aou Meyer parteciperà anche un pediatra-neonatalogo nominato dalla direzione dell'Aou Careggi.

Il Centro è chiamato a raccordarsi con il settore regionale competente per le malattie rare, il Registro toscano malattie rare, il Gruppo di coordinamento regionale per le malattie rare, la Rete regionale della Pediatria specialistica, il referente delle pediatria di libera scelta per le malattie rare e il Centro nazionale malattie rare presso l'Istituto superiore di Sanità.

Con la costituzione del Centro è iniziata la prima fase di incontri volti alla raccolta di suggerimenti operativi da parte degli specialisti delle aziende sanitarie e della pediatria di libera scelta e alla formalizzazione della rete per facilitare l'accesso ai percorsi di assistenza e cura.

Il Centro rappresenta un punto di riferimento fondamentale per i pazienti e i medici coinvolti nella gestione delle patologie rare pediatriche anche in relazione al suo obiettivo di favorire il raccordo con strutture di riferimento extraregionali. Il progetto del Centro quindi sperimenta un modello organizzativo che potrebbe essere utile trasferito anche nell'ambito di tutte le malattie rare. Un modello che privilegia i sistemi di comunicazione, di collaborazione e di coordinamento nonché il ruolo partecipato del cittadino e delle associazioni attraverso un utilizzo sinergico e integrato delle risorse umane e tecnologiche disponibili.

Cecilia Berni

Po. Malattie rare e genetiche Regione Toscana

Gianpaolo Donzelli

Direttore Medicina neonatale e pediatria preventiva, Aou Meyer; Responsabile Centro regionale malattie rare pediatriche

DELIBERA A PAG. 4 E 5

A FORTE DEI MARMI IL 16 OTTOBRE

Forum delle associazioni a convegno

Il protocollo d'intesa con le organizzazioni dei pazienti è attivo dal 2001

Il prossimo 16 ottobre si terrà a Forte dei Marmi l'annuale convegno del Forum delle Associazioni toscane delle malattie rare. La Regione Toscana, che dal 2001 ha firmato un protocollo di intesa con il Forum, sostiene attivamente questo appuntamento perché permette un più diretto contatto con e tra le associazioni dei pazienti al fine di confrontarsi sulle problematiche connesse all'assistenza delle malattie rare e sulle possibili risposte da attivare.

L'incontro vuole essere aperto a tutte i soggetti coinvolti nel percorso assistenziale del paziente raro: le famiglie, i medici di medicina generale, i pediatri di libera scelta, i medici specialisti del territorio e dei presidi ospedalieri, tutti i professionisti operanti a vario titolo nell'ambito socio-sanitario e associazioni anche esterne al Forum.

Tradizionalmente una parte della discussione è dedicata ad alcune specifiche patologie rare rappresentate dalle loro associazioni e dai professionisti di riferimento, ma i temi affrontati sono per lo più di interesse trasversale a tutte le patologie rare. In particolare il programma di questa giornata è dedicato all'approfondimento delle problematiche connesse alle comuni esigenze di sostegno psicologico, di appropriate risposte riabilitative, nonché di migliorati percorsi di riconoscimento dell'invalidità civile.

CONTROCANTO

«Ora bisogna anche sburocratizzare»

di Silvano Pucci *

In questi anni di collaborazione con la Regione Toscana molti interventi sono stati attivati, come a esempio la ridefinizione della rete dei presidi per le varie patologie, per consentire ai pazienti e ai medici di rivolgersi a un centro medico regionale riconosciuto dove trovare la competenza necessaria per le cure della patologia.

La Regione ha provvedu-

to a integrare i livelli essenziali di assistenza regionali l'elenco delle patologie rare, già riconosciute in esenzione secondo il Dm 279/2001, con un ulteriore elenco approvato in sede di Conferenza Stato-Regioni ma ancora non riconosciuto a livello nazionale. Accogliamo pertanto con estremo favore il progetto

CONTINUA A PAG. 2

LEGGI&DELIBERE

Recuperi paritari per le dipendenze

La Giunta regionale ha deciso di equiparare il percorso di presa in carico dei detenuti tossico-alcolodipendenti in tutte le sue fasi, compreso l'eventuale inserimento in comunità terapeutica, per lo svolgimento di uno dei programmi terapeutici, alle stesse condizioni economiche e terapeutiche previste per le persone tossico-alcolodipendenti in libertà in carico ai servizi territoriali. In questo modo si vuole garantire la piena dignità della persona e la tutela della salute dei detenuti e degli internati al pari dei cittadini non sottoposti a limitazione della libertà personale. (Delibera n. 848 del 27/09/2010)

Trapianti: dottorando triennale

Approvato il finanziamento di una borsa per il dottorato di ricerca triennale in Scienza dei trapianti istituita dall'Università degli Studi Pisa, vincolata allo svolgimento di un tema di ricerca avente per oggetto "Simulazione del microambiente epatico in vitro per la rigenerazione del tessuto epatico e il mantenimento del fenotipo staminale delle cellule progenitrici epatiche", a partire dall'anno accademico 2010-2011. L'approvazione alla luce della coerenza della stessa con il ruolo strategico svolto dalla Regione Toscana nel settore dei trapianti. (Delibera n. 839 del 20/09/2010)

ALL'INTERNO

Per l'autismo test a 18 mesi

A PAG. 2

Meyer brevetta kit mondiali

A PAG. 3

Andrologia, iter Doc a Pisa

A PAG. 7

PREVENZIONE Partito a gennaio il progetto di diagnosi precoce avviato con i pediatri



Autismo, screening a 18 mesi

Test con la M-Chat per tutti i bambini - Alta adesione degli specialisti

La Giunta regionale ha approvato con la deliberazione n. 699 del 3 agosto 2009 lo "Screening per la valutazione dello sviluppo della comunicazione e della relazione in età pediatrica", in questo atto viene formalizzato l'accordo con i pediatri di famiglia per l'utilizzo su tutti i bambini toscani, al bilancio di salute del 18° mese, degli strumenti diagnostici utili a identificare precocemente i casi sospetti di Dsa (Disturbi dello spettro autistico).

L'Autismo è una sindrome comportamentale, espressione di un disordine dello sviluppo, risultante di processi biologicamente e geneticamente determinati. Si

tratta di una patologia che esordisce e si manifesta prevalentemente con disturbi dell'interazione sociale, della comunicazione e della comprensione di idee e sentimenti. L'Autismo altera complessivamente la crescita del sistema comunicativo, verbale e non verbale e i meccanismi che orientano e organizzano l'interazione sociale e la vita di relazione; comporta inoltre disturbi del comportamento, limitazioni degli interessi, attività ripetitive e stereotipie. La conseguenza di queste alterazioni è la comparsa di una grave disabilità che si configura come permanente in quanto accompagna il soggetto nel suo ciclo vitale, an-

che se le caratteristiche del deficit sociale assume una espressione variabile nel tempo.

IDsa cominciano a manifestarsi nel corso dei primi due anni di vita e numerosi studi evidenziano l'importanza di porre in atto tutte le azioni utili all'individuazione dei bambini a rischio di autismo in questo precocissimo periodo della vita, quando ancora la plasticità del sistema nervoso può permettere di ottenere risultati significativi. A tale proposito risulta di fondamentale importanza il ruolo svolto dai pediatri di libera scelta. La ricerca, negli ultimi anni, ha definito diversi indicatori precoci di un possibile Dsa anche se non

esistono marker biologici. Per la diagnosi precoce dell'autismo sono stati effettuati percorsi formativi per i pediatri di libera scelta, diretti a migliorare la loro capacità di riconoscimento dei casi sospetti con l'utilizzazione di strumenti diagnostici da inserire nei bilanci di salute del primo e del secondo anno di vita del bambino.

L'attività è iniziata il 1° gennaio 2010: dai dati raccolti fino a fine giugno emerge in primo luogo l'alta adesione da parte dei pediatri di libera scelta al progetto regionale, l'obiettivo del 70% sembra ampiamente raggiunto e superato, in alcune realtà territo-

riali si registra l'adesione del 100% dei pediatri.

Il programma di screening prevede l'utilizzazione da parte del pediatra della M-Chat al bilancio di salute del 18° mese.

Questo strumento diagnostico si sta rivelando utile per evidenziare i pazienti a rischio di autismo, ma anche altre patologie, che intercettate precocemente permettono di adottare terapie adeguate. Sempre più si dimostra importante il rapporto del pediatra con lo specialista che è chiamato alla conferma diagnostica; nei casi in cui il pediatra riscontra che il bambino presenta una M-Chat patologica, le Aziende sanitarie de-

vono mettere a disposizione un gruppo interdisciplinare autorevole, che avrà il compito di effettuare una prima valutazione diagnostica confermando o meno il sospetto e attuare, nei casi risultati positivi, una efficace presa in carico del paziente.

Il progetto di screening avviato nella nostra Regione rappresenta una novità assoluta in ambito internazionale perché è la prima volta che si adotta questo genere di strumento in un ambito territoriale così vasto, tanto da coinvolgere i 32mila bambini che ogni anno nascono in Toscana.

Galileo Guidi

PRIMO BILANCIO A SEI MESI DALL'AVVIO

Patologia sottovalutata in emersione

Al seguito degli accordi stipulati con i pediatri di famiglia e a conclusione del periodo di formazione svoltosi nei singoli territori, il primo gennaio ha avuto inizio lo screening per la diagnosi precoce e la presa in carico multiprofessionale dei disturbi dello spettro autistico. Come previsto all'interno delle linee guida allegate al Dgr 1066 del 15 dicembre 2008, questa fase prevede la somministrazione, da parte dei pediatri, del questionario Modified-Checklist for autism in toddlers (M-Chat) a tutti i propri assistiti durante il bilancio di salute del diciottesimo mese.

Secondo i dati pervenuti dall'Ufficio Convenzioni delle Asl, in Toscana i pediatri convenzionati sono 438 equamente distribuiti in base alla zona di appartenenza (tabella 1). Lo screening ha avuto inizio su tutto il territorio con il coinvolgimento del 78,5% (n=344) dei pediatri (i dati relativi alla Asl 9 di Grosseto non sono pervenuti dagli Uffici convenzioni). Le Aziende in cui è stato osservato il maggior coinvolgimento da parte dei pediatri sono quelle di Arezzo, Livorno, Massa Carrara, Siena, Prato.

Prendendo a riferimento i dati dell'Area vasta Nord-Ovest, di cui disponiamo, i primi risultati derivanti dalla somministrazione della M-Chat risultano molto interessanti. Infatti, nel corso dei primi sei mesi (1 gennaio-30 giugno 2010) sottoponendo a screening 2.219 bambini, 37 sono risultati positivi allo strumento (1,7% sul totale degli screenati). Provando a confrontare questo primo risultato con i dati derivanti dalla letteratura che riportano, per la

Tabella 1. Pediatri che hanno effettuato lo screening e numero di esami per Asl (gennaio-aprile 2010)

Ausl	Numero totale pediatri	N. PIs che hanno effettuato screening	% PIs che hanno effettuato lo screening	N. totale screening effettuati
Ausl 1 Ms	9	19	95,0	475
Ausl 2 Lu	17	20	80,0	204
Ausl 3 Pt	30	25	71,4	542
Ausl 4 Po	29	32	94,1	909
Ausl 5 Pi	19	19	48,7	168
Ausl 6 Li	18	36	97,3	1.012
Ausl 7 Si	33	33	94,3	511
Ausl 8 Ar	37	37	100,0	876
Ausl 9 Gr	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.
Ausl 10 Fi	61	82	78,8	1.419
Ausl 11 Emp.	20	24	77,4	318
Ausl 12 Viar.	16	17	85,0	360
Totale	438	344	78,5	6.794

Tabella 2. Numero di screening positivi per Asl di appartenenza ad Area vasta

	Numero screening	N. M-Chat positive	N. conferma rischio	% M-Chat positive su tot. screening	% conferma rischio su totale screening
Ausl 1 Ms	475	5	3	1,1%	0,6%
Ausl 2 Lu	204	6	1	2,9%	0,5%
Ausl 5 Pi	168	2	1	1,2%	0,6%
Ausl 6 Li	1.012	20	2	2,0%	0,2%
Ausl 12 Viar.	360	4	2	1,1%	0,6%
Zona N-Ovest	2.219	37	9	1,7%	0,4%

più ampia categoria dei Disturbi dello spettro autistico (Dsa), la stima di 1 bambino su 150 (valore di gran lunga superiore rispetto al tasso di prevalenza del Disturbo

autistico stimato intorno a 6-10 casi su 10 mila) possiamo osservare che nel nostro caso la stima risulta superiore raggiungendo il valore di 1 bambino ogni 100.

Di conseguenza, se riportiamo questo primo risultato al numero complessivo di bambini che teoricamente dovrebbero essere sottoposti a screening nel corso del

primo anno di sperimentazione (circa 30mila bambini), possiamo attenderci, in Toscana, 300 positivi alla M-Chat. È importante sottolineare, però, che trattandosi di uno screening di primo livello, seppur somministrato da un clinico, i risultati ottenuti attraverso la M-Chat non possono essere considerati vere e proprie valutazioni diagnostiche ma necessitano di una conferma da parte del gruppo multidisciplinare aziendale il quale, attraverso indagini specifiche, potrà stabilire il profilo dello sviluppo e le relative diagnosi associate.

Difatti se analizziamo le conferme al rischio operate dai gruppi di riferimento aziendali (tabella 2) vediamo che sui 37 bambini positivi alla M-Chat, 9 sono risultati affetti da un disturbo dello spettro autistico.

Il tasso di conferma al rischio non presenta una grande variabilità tra le 5 Asl evidenziando per l'intera Area vasta Nord-Ovest un tasso grezzo di 40 su 10mila soggetti, un dato sensibilmente più elevato delle stime di incidenza riportate dalla letteratura scientifica.

Questi primi dati parziali e riferiti a una sola Area vasta sembrano spingere nella direzione della emersione di una patologia che fino ad oggi era stata sensibilmente sottovalutata.

Fabio Voller e Caterina Silvestri
Osservatorio regionale autismo
Settore epidemiologia
dei Servizi sociali integrati
Agenzia regionale di Sanità

CONTROCANTO (segue dalla prima pagina)

del Centro regionale delle malattie rare pediatriche che ci ha visto coinvolti in sede di proposta e che ci vedrà coinvolti nella sua realizzazione. È un'opportunità importante che viene offerta non solo ai pazienti ma anche a tutti i medici, per garantire una più appropriata attivazione dei percorsi.

Altri interventi però attendono di essere realizzati in risposta a problemi, come l'accesso ai benefici socio-sanitari come l'invalidità e l'indennità di accompagnamento in relazione ai quali proponiamo che nelle suddette commissioni siano presenti gli specialisti della patologia per dare un più precisa valutazione delle reali condizioni del paziente.

La mancata applicazione della L. n. 80/2006 e del Dm 02/08/07 per «l'individuazione delle patologie ri-

spetto alle quali sono escluse visite di controllo sulla permanenza dello stato invalidante» comporta il ripetersi di procedure che arrecano disagi sociali ed economici a pazienti affetti da patologie che per la quasi totalità sono da considerarsi per ora inguaribili. Permangono inoltre difficoltà nell'accesso alle cure fisioterapiche e al sostegno psicologico.

Il Registro toscano delle malattie rare ha rilevato a oggi quasi 17mila pazienti affetti da patologie rare: un numero notevole di persone che nella nostra Regione chiedono una maggiore attenzione ai loro bisogni.

Nonostante il nostro Registro sia nel panorama nazionale uno dei più completi, occorre comunque incentivare e facilitare l'inserimento della casistica nel Rtmr al fine di un

corretto monitoraggio epidemiologico della patologia ma anche dei percorsi attivati. Percorsi che anche da un punto di vista amministrativo dovrebbero essere facilitati.

Ci attendiamo che la Regione, che tanto sta innovando da un punto di vista di infrastrutture informatiche di rete, possa investire in questo ambito anche per agevolare i percorsi di certificazione e rilascio di attestazioni di esenzione per i malati rari.

Il Forum continuerà la sua costante e significativa collaborazione per essere da stimolo nelle iniziative e per mettere in evidenza le necessità di alcune migliaia di pazienti toscani affetti da queste patologie.

* Presidente Forum
Associazioni toscane malattie rare

Una rete globale... (segue dalla prima pagina)

Sarà fondamentale il supporto del Forum delle associazioni toscane malattie rare e del Rtmr, gestito dalla Fondazione G. Monasterio, a questa come a tutte le altre iniziative che la Regione ha attivato per alimentare e sviluppare la rete assistenziale.

Il Centro si colloca, infatti, all'interno di un più vasto Progetto regionale per le malattie rare che ha visto l'impegno di tutto il Coordinamento regionale per le malattie rare. Abbiamo iniziato il 2010 con l'annuale Giornata internazionale delle malattie rare, abbiamo di recente approvato 11 progetti dedicati a percorsi assistenziali che interessano tutti i diversi gruppi di patologie rare, abbiamo realizzato a oggi ben 10 delle 16 Conferenze dei presidi programmate fino alla fine dell'anno e dedicate a specifici percorsi

assistenziali da condividere nella rete regionale. Questo tipo di "workshop" sarà sviluppato ulteriormente per essere più funzionale alla realizzazione di output formativi/informativi proposti in un altro recente progetto approvato dalla Giunta regionale, elaborato dal Formas e condiviso nel Coordinamento regionale per le malattie rare. Tra pochi giorni avremo un'ulteriore occasione di confronto nell'ambito del Convegno regionale del Forum delle Associazioni delle malattie rare: la Regione vi parteciperà attivamente per registrare gli stimoli e le sollecitazioni che possono aiutare a migliorare il nostro intervento nell'ambito delle malattie rare.

* Responsabile Area
di coordinamento sistema
socio-sanitario regionale

SSR AI RAGGI X Scoperta per la diagnosi precoce all'azienda ospedaliero-universitaria Meyer

Marker salvavita per i neonati



Messo a punto il meccanismo per la diagnosi precoce della Tirosinemia Tipo I

Inizia nel 2006, da un neonato che a pochi mesi di vita manifesta sintomi talmente gravi di insufficienza epatica da richiedere il ricovero nella Terapia intensiva, lo studio scientifico realizzato all'ospedale pediatrico Meyer che porta alla scoperta del marcatore principale della malattia metabolica Tirosinemia Tipo I, diventato brevetto internazionale.

L'invenzione è stata realizzata a Firenze da Giancarlo la Marca, ricercatore del dipartimento di Farmacologia dell'Università di Firenze, diretto da Alessandro Mugelli, e responsabile del laboratorio di screening neonatale della clinica di Neurologia pediatrica del Meyer, diretta da Renzo Guerrini.

Una mancata diagnosi in un neonato realmente affetto da Tirosinemia Tipo I, può portare nei primi mesi di vita a insufficienza renale ed epatica, capace quest'ultima di degenerare in tumore e nei casi peggiori a morte. Incomincia qui la strada verso l'importante scoperta. Nel caso del piccolo paziente la moderna tecnica diagnostica basata sulla spettrometria di massa non era riuscita a vedere nella goccia di sangue la presenza del difetto congenito. Non lo individuava perché il marcatore fino ad allora utilizzato dal Meyer come



Giancarlo la Marca

screening neonatale realizzato utilizzando un marcatore secondario, ovvero la tirosina. Di fatto si cercava di scoprire l'esistenza di questa gravissima malattia usando un marker molto poco specifico, quasi sempre "cieco" rispetto al deficit enzimatico da vedere». Individuare questa malattia metabolica durante lo screening che analizza la goccia di sangue prelevata dal tallone del neonato nelle prime 48 ore di vita, ha grandi ricadute positive per chi ne è affetto. Esiste infatti una terapia molto efficace che si basa sull'impiego di un farmaco assumibile per bocca e una correzione della dieta.

«Da quel primo bambino risultato "falso negativo" - prosegue la Marca - abbiamo lavorato per introdurre nello screening neonatale, il marcatore primario. Dovevamo portare questo metabolita (il succinilacetone), nel pannello che analizza il sangue con la spettrometria di massa. E così abbiamo fatto, riuscendo a individuare già nel 2009, proprio al Meyer, il primo neonato italiano affetto da Tirosinemia Tipo I in fase asintomatica. Il nuovo marcatore aveva fatto centro, mentre quello sino ad allora utilizzato da tutti anche in questo secondo caso non aveva letto la presenza della malattia. Ora sappiamo che il nuovo test diagnostico messo a

punto ha una specificità del 100%. Questo significherà che ogni neonato affetto, in qualunque parte del mondo nasca, se sottoposto a questo test, avrà la possibilità di iniziare in tempo una terapia assolutamente efficace che gli permetterà di vivere una vita normale».

Lo studio scientifico che ha portato alla scoperta del marcatore ora presente nel nuovo kit di diagnosi precoce della Tirosinemia Tipo I per spettrometria di massa è stato pubblicato sulla rivista scientifica internazionale *Rapid communication in Mass Spectrometry*, a due riprese, rispettivamente l'8 gennaio 2008 e il 12 settembre 2009. Pubblicazioni che hanno suscitato l'interesse di Perkin Elmer. Così grazie al supporto che l'Ufficio di valorizzazione della ricerca biomedica (Uvar) della Regione Toscana ha fornito in collaborazione con gli esperti della Fondazione Toscana life sciences in tutte le fasi negoziali e contrattuali, il 16 agosto è stato siglato un accordo tra la società Perkin Elmer e l'azienda ospedaliero-universitaria Meyer finalizzato a promuovere l'utilizzo del brevetto dal titolo «Detecting Succinylacetone» (Sa Patent) e a favorire rapporti di collaborazione nell'ambito della ricerca scientifica applicata alla diagnostica pediatrica tra il Meyer e Perkin Elmer.

Roberta Rezoalli
Ufficio stampa Aou Meyer Firenze

SVILUPPO DELLA RICERCA

Il must di Toscana life sciences

La Fondazione Toscana life sciences (Tls), ente senza scopo di lucro, operativa dal 2005, ha come mission la facilitazione del processo di start-up di impresa nel settore biotech, il sostegno alla ricerca applicata sulle malattie orfane e il trasferimento tecnologico in campo biomedico.

Nel marzo 2009 con una delibera regionale l'assessorato al Diritto alla salute e politiche di solidarietà della Regione Toscana ha individuato nella Fondazione Tls il partner ideale per la valorizzazione e brevetto dei risultati delle ricerche scientifiche in campo biomedico, anche attraverso la gestione e il monitoraggio dei contratti con i ricercatori. Un riferimento regionale volto al coordinamento e alla diffusione dei risultati della ricerca e alla gestione della proprietà intellettuale in ambito di scienze della vita.

In particolare l'azione è mirata all'utilizzazione dell'enorme potenziale della ricerca già esistente presso i centri di ricerca e le Università italiane, facilitando il processo di "technology transfer", e all'instaurazione di uno stretto rapporto di collaborazione con i Liaison office delle Università toscane, sfruttando le competenze esistenti e mettendo a disposizione consulenze specialistiche nel settore. Il successivo passaggio brevettuale è fondamentale nel percorso di valorizzazione della ricerca e deve fin dall'inizio prendere in considerazione le opportunità di mercato della nuova tecnologia.

Tls opera all'interno della struttura Uvar (Ufficio per la valorizzazione della ricerca biomedica e farmaceutica implementato presso la Regione Toscana), offrendo la possibilità di accesso ai bandi, lo sfruttamento delle potenziali sinergie tra i gruppi di ricerca e le aziende, l'aumento della visibilità dei ricercatori operanti in Regione Toscana attraverso eventi e convegni dove si possano condividere esperienze

di ricerca e favorire future collaborazioni. Attraverso questi strumenti e facendo leva su un rapporto di fiducia reciproco nasce la collaborazione con l'ospedale pediatrico Meyer, una realtà di eccellenza nella quale è stato semplice e rapido attivare i canali adeguati al raggiungimento degli obiettivi.

È stato così possibile concludere un contratto di licenza per un brevetto sulla Tirosinemia di tipo I di Giancarlo la Marca con Perkin Elmer industria diagnostica leader di mercato. Tls ha accompagnato i ricercatori e l'ospedale pediatrico Meyer nella fase di negoziazione sia sotto il profilo dei contenuti che dal punto di vista legale. Tale accordo prevede non solo la licenza del brevetto ma anche una serie di interventi di finanziamento da parte di Perkin Elmer alla ricerca condotta presso l'ospedale Meyer. Le ragioni del successo dell'iniziativa sono da ricercarsi innanzitutto sulla efficace e rapida collaborazione di tutti gli attori coinvolti in questo contesto.

Una maggiore diffusione della cultura della proprietà intellettuale e una concreta integrazione di tutte le Istituzioni sono la ricetta vincente per portare a termine operazioni di trasferimento tecnologico. Qualche ostacolo in più si riscontra infatti in quegli ambiti in cui la burocrazia risulta dispersiva e poco attenta ai bisogni di celerità che arrivano dal mondo dell'industria privata.

Il caso dell'accordo Meyer-Perkin Elmer esemplifica quindi molto bene quello che può essere il valore aggiunto di questo tipo di attività, che risiede nella snellezza delle procedure, nella condivisione di una cultura adeguata per il trasferimento tecnologico e in una velocità di risposta che permetta di stare al passo con le aziende destinatarie della tecnologia.

Susanna Di Prima
Fondazione Toscana life sciences

CHIRURGIA PEDIATRICA

Cure in sinergia tra Firenze di Livorno

Il Meyer porta sulla costa il suo team di chirurghi, ampliando i rapporti di sinergia e collaborazione con le strutture sanitarie regionali. E lo fa con lo staff del Dipartimento di Chirurgia pediatrica diretto da Antonio Messineo. Un chirurgo del team, una volta alla settimana è al lavoro nelle sale operatorie dell'ospedale di Livorno. È il frutto della convenzione tra l'azienda ospedaliero-universitaria Meyer e l'Asl 6 Livorno.

Grazie a questa convenzione, specialisti di chirurgia pediatrica del centro fiorentino sono presenti un giorno la settimana per eseguire interventi di Chirurgia e/o Urologia pediatrica in regime di day hospital e per svolgere attività ambulatoriale in pazienti di età compresa tra 0 e 18 anni, affetti da patologie di interesse

chirurgico.

«Questo accordo - spiega Messineo - si inserisce nell'ambito delle iniziative volte a mettere in rete i bisogni regionali di salute, proponendo una Sanità al servizio del cittadino. Il Dipartimento di chirurgia pediatrica offre non solo prestazioni specialistiche, ma anche opportunità di formazione. Lo specialista chirurgo pediatrico dell'azienda Meyer viene affiancato da personale medico e infermieristico dell'azienda livornese. Pertanto, la convenzione ha anche una valenza formativa per tutti quei professionisti che lavorano nell'ambito della chirurgia pediatrica. L'attività svolta a Livorno viene in-

contro alle esigenze della popolazione livornese e permetterà anche di ridurre le liste d'attesa del Meyer, sia per Day hospital che per attività ambulatoriale».

«La firma di questa convenzione - dice Monica Calamai, direttore generale dell'Asl 6 Livorno - operativa a partire da giovedì 7 ottobre, permette di aprire le porte dei nostri ospedali ad alcuni dei massimi rappresentanti della chirurgia pediatrica, consentendo di aumentare qualità e quantità delle prestazioni offerte ai cittadini. Questo permetterà ai piccoli pazienti e ai loro genitori di avere a pochi chilometri da casa un punto di riferimento sanitario con profes-

ionisti di livello internazionale evitando disagi di trasferte».

In base alla convenzione che pone le basi di un'importante sinergia dell'ospedale pediatrico fiorentino, uno specialista del team del Dipartimento di Chirurgia sarà presente a Livorno ogni giovedì. Al mattino il chirurgo sarà in sala operatoria per eseguire gli interventi chirurgici programmati, mentre al pomeriggio effettuerà i controlli in reparto così da monitorare il decorso post operatorio dei piccoli pazienti, assicurando un percorso medico-assistenziale il più completo possibile. Il tutto avverrà tendenzialmente in regime di day hospital, ovvero con ricovero diurno.

Sempre al pomeriggio sono previste le visite ambulatoriali ai piccoli pazienti. Una quota sarà riservata alle visite di controllo dei bambini operati in precedenza. In base alla tipologia e gravità dei problemi riscontrati, lo specialista del Meyer deciderà se intervenire in loco oppure disporre il trasferimento e il ricovero presso l'ospedale pediatrico di Firenze, Centro di terzo livello attrezzato per la casistica maggiormente complessa.

Con la convenzione firmata dalle due strutture, nell'ottica sinergica che caratterizza la politica sanitaria di Regione Toscana, lo staff del Dipartimento di Chirurgia pediatrica si estende al territorio, risponde ai bisogni di tanti bambini e tante famiglie.

R.R.

Regione Toscana

Diritti Valori Innovazione Sostenibilità



MA DOVE? IN BIBLIOTECA.

IN
CONTRI
STUPE
FACENTI

BIBLIOTECHE DI TOSCANA.

SPA
ZI
CONTEM
PORANEI

FILM
E
MUSICA

IN
GRESSO
LIBERO

IN
CONTRI
STUPE
FACENTI

MUSICA
E
FILM

INTER
NET
PER
TUTTI

GIOR
NALI
E
RIVISTE

SERATE
ALTER
NATIVE

PRE
STITO
GRA
TUITO

SPA
ZI
CONTEM
PORANEI

IN
GR
LIB

Cerca la biblioteca più vicina a casa tua
www.regione.toscana.it/cultura/biblioteche

PISA All'Aou ridisegnato e personalizzato il percorso del paziente andrologico

Andrologia, iter «dedicato»



Al malato spetta prenotare solo la prima visita: al resto pensa il team

A Pisa è stato ridisegnato il percorso assistenziale del paziente andrologico nell'ottica della sua centralità e della personalizzazione della cura, con l'obiettivo di ridurre i tempi di attesa, il tasso di abbandono e di concentrare in soli due accessi alla struttura ospedaliera lo svolgimento di tutto l'iter diagnostico, sollevando il paziente da ogni incombenza. A lui spetta, infatti, solo di prenotare la prima visita: per gli approfondimenti e le consulenze specialistiche successive provvede direttamente il personale sanitario che ha effettuato la prima visita. È la rivoluzione messa in atto nella Sezione dipartimentale di Diagnostica andrologica, della riprodu-

zione e della sessualità, con il supporto dell'Unità operativa Innovazione, sviluppo e analisi dei processi, e la collaborazione dei professionisti di altre dieci Unità operative. Un team multifunzionale con competenze diverse al servizio delle persone per assicurare risposte scientifiche rigorose in tempi contratti, declinate insieme a un'assistenza reale al singolo paziente o alla coppia che viene accompagnata, passo dopo passo, lungo il percorso diagnostico e terapeutico. Sollevando l'utenza dal grosso problema di trovare appuntamenti e specialisti. «Sono contenta dell'avvio a Pisa di questo nuovo percorso che rende concrete quelle linee guida scritte

da anni e della cui applicazione in Toscana siamo orgogliosi», ha dichiarato l'assessore al Diritto alla salute della Regione Toscana, Daniela Scaramuccia, intervenuta alla presentazione. «Mi piace anche il concetto di centralità del paziente, di cui troppo spesso ci si riempie la bocca. Questo percorso invece è un esempio concreto della sua realizzazione e non posso che apprezzare la decisione della Società italiana di andrologia, di designare Pisa quale sede per la stesura delle linee guida nazionali, per il suo approccio multidisciplinare su tematiche così delicate e non legate solo alla riproduzione in senso stretto». Il percorso è importante anche per la frequenza

delle patologie andrologiche, vere e proprie malattie sociali, ossia patologie che interessano più del 10% della popolazione (definizione Oms). Basti pensare all'infertilità che, secondo i dati Istat, coinvolge il 20-25% delle coppie in età fertile (con causa maschile fino al 50% e una ulteriore con-causa maschile per un altro 20% dei casi), o al deficit erettivo che si attesta, negli italiani dai 18 agli 80 anni, al 12,8%, fino ad arrivare a percentuali del 60-70% nel corso degli anni.

Emanuela del Mauro
Ufficio stampa Aou Pisa

PISA / 2

Risposta alle catastrofi: un manuale propone standard di intervento

Dal 30 settembre al 2 ottobre prossimi si è tenuto, all'ex Convento di Santa Croce in Fossabanda un workshop finale sulla redazione delle procedure operative nell'ambito del Progetto Pisarte (Pisa Advanced Response Team in Emergency) presentato nel dicembre 2008, con il supporto del Dipartimento della Protezione civile, dal Gcu-Gruppo Chirurgia d'urgenza dell'Aoups e selezionato dalla Commissione europea come unico nel suo genere sul territorio italiano (partner il Comando provinciale dei Vigili del fuoco, il Comune e la Croce rossa italiana di Pisa).

to un duplice obiettivo: presentare e condividere con gli esperti in aula la seconda versione del manuale delle procedure Pisarte, raccogliere commenti e suggerimenti utili per la terza e ultima versione del manuale.

Gli esperti coinvolti, italiani e stranieri, provengono da vari settori tra cui rilevanti componenti sanitarie e tecniche (ospedali da campo, posto medico avanzato, Croce rossa italiana, Vigili del fuoco, Dipartimento della Protezione civile ecc.) ed era inoltre presente un rappresentante della Commissione europea. Il prodotto finale del workshop e del progetto è il manuale delle procedure Pisarte che è atto a fornire uno strumento operativo di intervento in caso di maxi emergenze all'interno dell'Unione europea e in Paesi terzi. Tale documento rappresenta una proposta di standardizzazione che sarà valutata dalla Commissione europea come modello strumentale di intervento.

Le linee guida dal workshop finale di Pisarte

E.d.M.
Ufficio stampa Aou Pisa

PISTOIA

Completata l'area funzionale medica con 18 nuovi posti letto

Sono stati inaugurati nel presidio ospedaliero di Pistoia 18 nuovi posti letto per completare l'area funzionale medica nell'ex padiglione Cassa di Risparmio. Diventa così omogenea, in tutto l'attuale ospedale, l'organizzazione dell'assistenza per intensità di cure: il modello che supera lo schema delle discipline specialistiche e che sarà adottato nella nuova struttura ospedaliera che sorge in nell'ex campo di Volo.

I 18 posti letto sono stati collocati dove prima c'erano l'Unità operativa di pneumologia e il day hospital di area medica, e prima ancora l'Unità operativa di ostetricia e ginecologia. Notevoli gli interventi di ristrutturazione: oltre a quelli previsti dalle vigenti normative i lavori, seguiti dall'area tecnica aziendale, hanno elevato notevolmente la qualità alberghiera e il comfort: le stanze di degenza (2 stanze a tre letti e 6 stanze a due letti) sono tutte con bagno in camera, è presente un'ampia sala soggiorno, ambulatori e aree anche per l'accoglienza dei visitatori.

Il nuovo reparto di degenza (secondo la vecchia dizione) è stato realizzato in tinte calde e

tranquillizzanti, è luminoso e gode di una vista splendida sul panorama del centro storico di Pistoia.

L'apertura del nuovo "reparto" è motivo di grande soddisfazione e orgoglio soprattutto per gli operatori che si sono adoperati, con un impegno straordinario, nei trasferimenti delle Unità operative cercando di ridurre al minimo i disagi ai pazienti ricoverati. A quattro mesi dall'apertura la responsabilità dell'area funzionale medica, Stefano Bartolini, traccia un primo bilancio: «Il primo è più importante risultato, già confrontabile, è la forte diminuzione del fenomeno dei cosiddetti ricoveri in appoggio fuori reparto e fuori area medica infatti sono diventati rari e isolati». Questo calo ha permesso la diminuzione di un altro dato importante: la degenza media. «Inoltre - ha aggiunto il medico - la possibilità di avere un modello organizzativo uguale in tutta l'area ha permesso ai professionisti, medici e infermieri di lavorare in maniera più attenta limitando il rischio clinico».

Diventa omogenea l'organizzazione per intensità di cure

Daniela Ponticelli
Ufficio stampa Asl 3 Pistoia

GROSSETO

Un Centro per gli screening: al via i lavori all'ospedale Misericordia

Un Centro per gli screening all'ospedale Misericordia di Grosseto. Sarà realizzato dalla Asl 9 grazie al contributo del Comitato per la vita di Grosseto, che ha deciso di devolvere il ricavato della 27ª edizione del Mercatino dei ragazzi a sostegno di questo progetto. Il Centro sarà realizzato entro la fine della prossima estate, dato che i lavori partiranno nel giro di qualche mese. «Abbiamo già un progetto di massima che stiamo definendo nei dettagli - spiega il direttore sanitario della Asl 9, Danilo Zuccherelli - per realizzare un vero e proprio centro di accoglienza con locali dedicati alle attività di screening. Ringraziamo il Comitato per la vita per la preziosa collaborazione che negli anni ha permesso all'azienda di migliorare la propria dotazione diagnostica e strumentale, grazie a cospicue donazioni».

Il Centro sarà a disposizione del Coordinamento screening della Asl 9 che, da alcuni anni, in linea con gli indirizzi regionali, sta portando avanti il programma di "screening oncologico" per

la prevenzione dei tumori alla mammella, al collo dell'utero e al colon-retto. Grazie a esso vengono effettuati gratuitamente tre tipi di esami rivolti ai cittadini residenti in provincia di Grosseto, compresi nelle fasce di età considerate più "a rischio" secondo i protocolli sanitari (popolazione target): le donne tra i 50 e i 60 anni per la mammografia (screening mammografico), le donne tra i 25 e i 64 anni per il pap test (screening cervicale), uomini e donne tra i 50 e i 70 anni per la ricerca del sangue occulto nelle feci (screening del colon-retto).

Ogni anno la Asl 9 invia almeno 80mila inviti, effettua circa 3mila richiami di sollecito per le persone che non si presentano, registra 30mila adesioni che si differenziano a seconda del tipo di screening: il 67 per cento degli adesioni per la mammografia, il 50 per cento per il pap test, il 44 per cento per lo screening del colon retto.

Lo realizzerà l'Asl 9 con il contributo del Comitato per la vita

Lina Senserini
responsabile Ufficio stampa Asl 9 Grosseto

IN BREVE

LIVORNO

Il 1° e 2 ottobre si è tenuto, al Centro congressi del Green Park Resort di Tirrenia, il 1° Joint Meeting of Echocardiography and Clinical Cardiology, organizzato congiuntamente da Frank Dini (cardiologia universitaria) e da Paolo Fontanive (cardiologia ospedaliera) dell'Aoups e da Umberto Baldini (cardiologia dell'Asl 6 di Livorno). L'appuntamento è stato il risultato della fusione del congresso cardiologico «Livorno cuore», giunto alla VIII edizione, e del congresso «Dalla disfunzione ventricolare all'insufficienza cardiaca», giunto alla V, affermati appuntamenti qualificati per i medici esperti del settore. Il meeting è stato promosso dall'Aou di Pisa e dall'Asl 6 con il patrocinio dei Comuni di Pisa e di Livorno e delle principali società cardiologiche nazionali.

VIAREGGIO

Si è conclusa la prima edizione del concorso nazionale "Un racconto per l'attesa", iniziativa ideata da Edizioni Cinquemarzo e organizzata, nell'ambito del Festival della Salute 2010, in collaborazione con l'Asl 12 di Viareggio. Di buon livello la qualità dei racconti, provenienti da varie Regioni italiane, tanto che alla fine la giuria ha optato per un doppio vincitore. Si tratta di due scrittrici: Maria Mariella Scarsini, di Viareggio, con "A sventola!" e di Anna Martinenghi, di Sornico (Cr), con "Aspetto", capaci di interpretare alla perfezione lo spirito ironico e "scacciapensieri" dei "Libri d'Attesa" che, già a partire dai prossimi giorni, saranno disponibili gratuitamente nelle zone d'aspetto dell'Ospedale Versilia e in tutte le aziende sanitarie raggiunte dal progetto.

EMPOLI

Il gioco è un valido mezzo per apprendere divertendosi. Partendo da questa evidenza l'Unità operativa di neuropsichiatria infantile dell'Asl 11 ha realizzato "Gioco-moto", un progetto rivolto ai bambini con ritardo mentale. Il progetto, articolato in modo da favorire lo sviluppo e la maturazione del bambino a livello motorio, affettivo, relazionale e cognitivo attraverso il gioco spontaneo e strutturato, è partito il 7 ottobre, durerà sei mesi e si svilupperà in sedute di 90 minuti che si terranno due volte a settimana. Un terapeuta della riabilitazione psicomotoria guiderà lo sviluppo della seduta e lo svolgimento del progetto, scegliendo i materiali più opportuni da utilizzare. Lo psicomotricista, quindi, proporrà attività motorie basate sul gioco con cui i bambini si intratterranno.

CALENDARIO



FIRENZE
«La medicina interna toscana nell'ospedale per intensità di cura» è il titolo del 9° congresso regionale Fadoi toscana che si terrà nei giorni 15-16 ottobre 2010 presso l'Hilton Metropole di Firenze. Per info: www.fadoitoscana.it



MONTECATINI
Il 16 e il 17 ottobre si terrà al Vittoria Centro Congressi l'11° congresso regionale Fimp Toscana (Federazione Italiana Medici Pediatri) dal titolo "Vaccinarsi in Toscana". Tra i temi di cui si parlerà il calendario vaccinale, la nutrizione e l'allergologia. Per info: toscana@fimp.org



AREZZO
Nell'Aula Magna Biblioteca Ospedale San Donato si terrà il seminario «Pet therapy 4: tra infanzia e neurodegenerazione». Obiettivo: migliorare le competenze in ambito zootropologico come tecniche di osservazione tra uomo-animale o le tecniche riabilitative e le co-terapie. Per info: 0575254830_silvana.repetti@usl8.toscana.it

Regione Toscana
 Diritti Valori Innovazione Sostenibilità



Ottobre 2010
 un mese straordinario
 nelle biblioteche
 della Toscana



**Topi da
 Biblioteca?**



**Tipi da
 Biblioteca**

**Ottobre
 piovono
 libri**



www.tipidabiblioteca.it



ottobre
Piovono libri
il meglio della lettura