



SOSI - XLIX Società Oftalmologica Siciliana



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI ENNA "KORE"

9:30-10:30 **TAVOLA ROTONDA: DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE IN
FORME SINDROMICHE: DALLA DIAGNOSI MOLECOLARE
ALLA GESTIONE MULTIDISCIPLINARE**

Moderatori: *C. Gagliano, P. Aragona,
F. D'Esposito, S. Torregrossa*



**La multidisciplinarietà nelle malattie rare in
Sicilia: cosa c'è di nuovo?**

CATERINA GAGLIANO - FABIANA D'ESPOSITO - LILLY GALLO



GRUPPO DI RICERCA INTERDISCIPLINARE IN OFTALMOLOGIA



Aula Morgagni Palazzo del Bo Padova sec. XVIII

Kore.malattierare@morgagni.it

Ospedale San Marco
Servizio di Malattie Rare Oculari
Responsabile: Caterina Gagliano

Prof.ssa Fabiana D'Esposito,
Consulente per la Genetica
Oculare dei 3 centri di
riferimento della Regione Sicilia
e Cultore della Materia



Clinica Oculistica
Università di Catania
Direttore: Prof. Teresio Avitabile
Centro di riferimento Regionale
Malattie Rare Oftalmologiche
malattierare.oculisticasanmarco@policlinico.unict.it



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI ENNA "KORE"



Aula Morgagni Palazzo del Bo Padova sec. XVIII



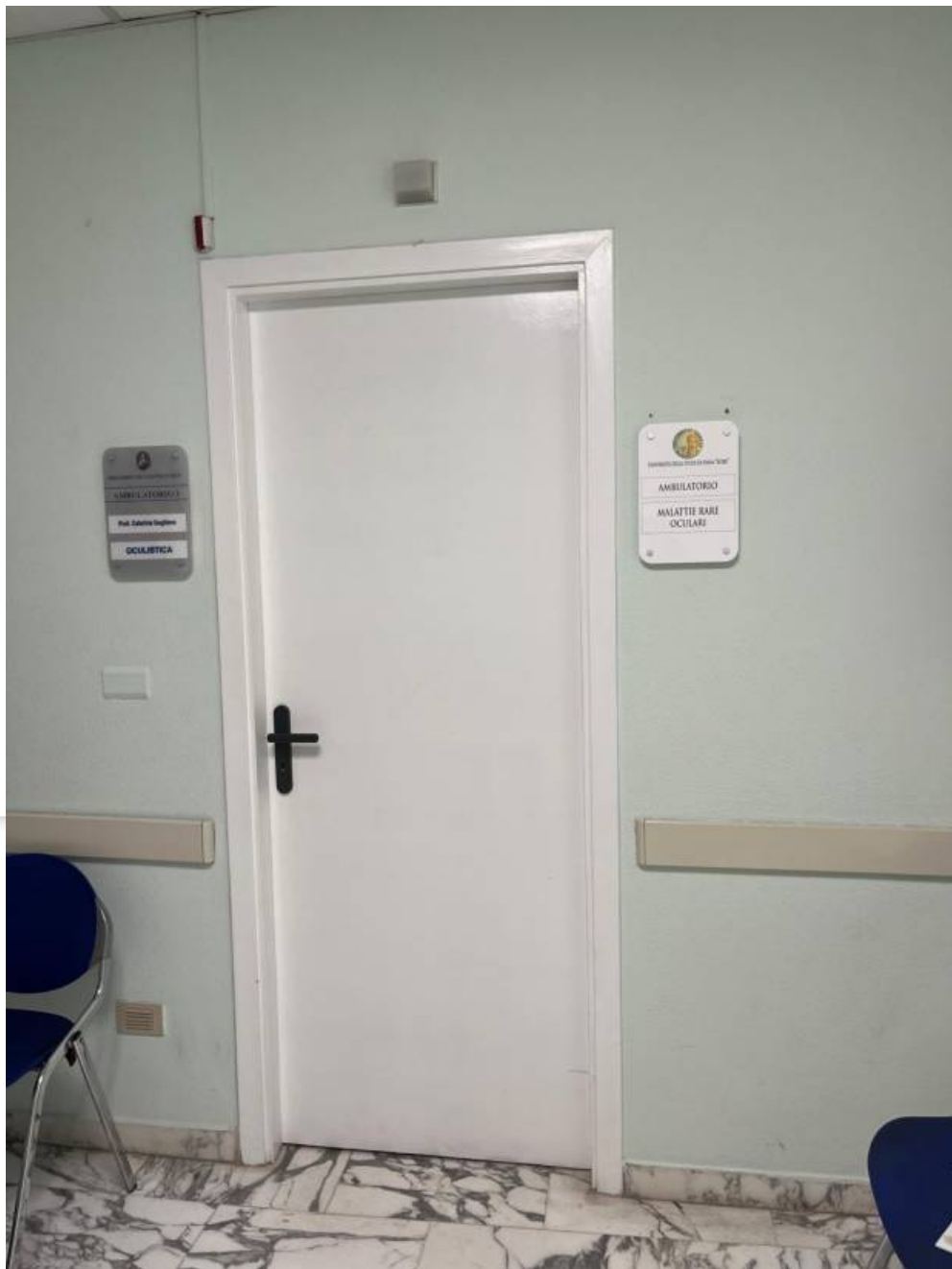
Kore.malattierare@morgagni.it

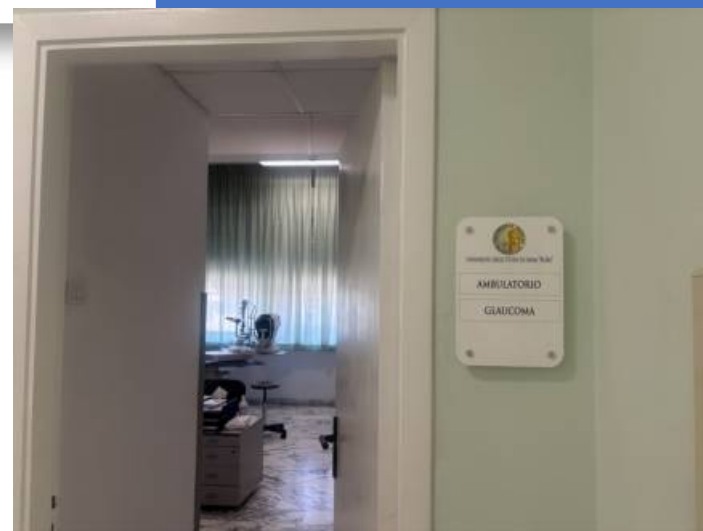
Presidio Oculistico Morgagni Via Sant'Euplio 162 CT

ARRUOLAMENTO

- ❖ Dal nostro database
- ❖ Onlus vEyes
- ❖ Unione Italiana Ciechi
- ❖ Associazioni pazienti
- ❖ Campagne di sensibilizzazione su tutti i fronti: club services, organizzazione e partecipazione a congressi per la pubblicizzazione del progetto
- ❖ Organizzazione e gestione di ambulatorio dedicato
- ❖ Approvvigionamento di attrezzature per la diagnosi ed il follow up











MOA
SURGERY

MEDITERRANEAN
OPHTHALMOLOGICAL
ACADEMY



portalesanitario.cedp.policlinico.unict.it/sa4pr/restrict/menuPrrAssistito.do?MVPG=PrrRicettaPrescrizioneAggiornaHCTVE&RICETTA_ID=1444362&returnPage=PrrRicetteAssistitoElenco&ASSISTITO_ID=...

Prescrittore Scollo Davide
Buongiorno, sei connesso come SCLDVD77A01G580J

Refresh | Ambulatorio | Chiudi

http://aswsalv1:8082 1121
Mercoledì, 09 Aprile 2025 19:33

Assistito	RACCA SEBASTIANO	Data Nascita	15/01/1995	Codice Fiscale	RCCSST95A15I7540
Tessera	1904876	ASL	SR208	Indirizzo	SIRACUSA
Team	Stp				

Specialistica 1444362

Tipologia * Specialistica ▼

Branca 11 - LAB. ANALISTI CHIMICO CLINICHE E MICROB. ▼

Ricetta DA INVIARE

Modulo Modulo NRE ▼

Esenzione

Suggesta ☐ Disposizioni Regionali: Ripetibile ☐ Urgente ☐

Priorità Programmata ▼

Tipo Ricetta assistiti SSR/SSN ▼

Data 09/04/2025

Quesito Diagnostico distrofia retinica ereditaria

Nota

Medico SCOLLO DAVIDE

Medico Sostituito:

Modifica Prescrizioni

Quantità	Nota ATTA	Nota	Non Sostituibile	Tipo Accesso
1				1-primo accesso

Prestazione

G1.3190 - ANALISI MUTAZIONALE DI MALATTIA CHE NECESSITA DI ALMENO 31 GENI PER LA DIAGNOSI. SEQUENZIAMENTO ED EVENTUALE METODICA QUANTITATIVA, QUALUNQUE METODO

Acquisizione NRE

Elimina Carrello

Aggiorna

Elimina

Esci

19:34
09/04/2025

Identificazione del Centro di Riferimento

- In presenza di un diagnostico di una malattia rara inclusa nell'elenco, il medico specialista indirizza il paziente al Presidio della Rete in grado di garantire la diagnosi della specifica malattia o del gruppo di malattie.
- I centri di diagnosi e cura (o presidi ospedalieri) della Rete nazionale malattie rare sono **strutture individuate dalle Regioni attraverso atti normativi** (es. delibera di Giunta Regionale) accreditate per la formulazione della diagnosi di malattia rara e per l'erogazione delle relative cure in **regime di esenzione**.

REPUBBLICA ITALIANA

Anno 72° - Numero 12

GAZZETTA UFFICIALE

DELLA REGIONE SICILIANA



PARTE PRIMA

Palermo - Venerdì, 16 marzo 2018

SI PUBBLICA DI REGOLA IL VENERDI'

Sped. in a.p., comma 20/c, art. 2,
L. n. 662/96 - Filiale di Palermo

DIREZIONE, REDAZIONE, AMMINISTRAZIONE: VIA CALTANISSETTA 2-E, 90141 PALERMO
INFORMAZIONI TEL. 091/7074930-928-804 - ABBONAMENTI TEL. 091/7074925-931-932 - INSERZIONI TEL. 091/7074936-940 - FAX 091/7074927
POSTA ELETTRONICA CERTIFICATA (PEC) gazzetta.ufficiale@certmail.regione.sicilia.it

La Gazzetta Ufficiale della Regione siciliana (Parte prima per intero) è consultabile presso il sito Internet: <http://gurs.regione.sicilia.it>
accessibile anche dal sito ufficiale della Regione www.regione.sicilia.it

Art. 5

Le U.O. sede di Centro regionale per le malattie rare (*hub*) dovranno stilare protocolli clinici e terapeutici per ciascuna patologia o gruppi di malattie e condividerli con gli altri presidi della rete con funzione di *spoke*, al fine della condivisione delle linee guida esistenti e della predisposizione o verifica dei protocolli clinici e terapeutici sulla base delle migliori conoscenze scientifiche. Le direzioni sanitarie cui fanno capo i centri raccoglieranno i protocolli esistenti e quelli di nuova individuazione.

8 MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO

AOU Policlinico V. Emanuele	Catania	UO di Oculistica c/o P.O. Rodolico
AOU Policlinico Martino	Messina	UO di Oftalmologia
A.O. Villa Sofia Cervello	Palermo	UO di Oftalmologia

Certificazione di Malattia Rara

- Importanza della **certificazione di malattia rara** per ottenere l'indagine genetica senza alcun costo
- In Italia, dal 2001, con l'approvazione del Decreto ministeriale n. 279/2001, le persone affette da malattie rare invalidanti hanno diritto all'**esenzione dal ticket** solo **se la propria patologia è inserita nell'elenco** redatto dal Ministero della Salute. Il nuovo elenco è in vigore dal 15 settembre 2017

ESAMI DIAGNOSTICI SUL PAZIENTE AFFETTO E SUI FAMILIARI

R99

DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE

RFG110

Certificazione per Malattia Rara

- L'assistito riceverà **gratuitamente** le prestazioni finalizzate alla diagnosi e, se questa è confermata, lo specialista che vi opera rilascerà un **certificato di malattia rara**.
- **Tale certificato ha durata illimitata e validità su tutto il territorio nazionale**, e può essere rilasciato da un Centro posto anche fuori dalla regione di residenza.
- I centri di diagnosi e cura erogano le prestazioni finalizzate alla diagnosi (comprese le indagini genetiche ai fini della diagnosi di malattia rara di origine ereditaria) in regime di esenzione e, una volta diagnosticata la malattia rara, provvedono anche alla formulazione del piano terapeutico appropriato.

PRIMO PERIODO...



- ❖ Enormi difficoltà burocratiche
- ❖ Tempi lunghissimi per pubblicazione dei bandi borse di studio
- ❖ Nonostante ciò l'attività inizia per la volontà di chi ha lavorato **GRATUITAMENTE** per la realizzazione del progetto

Le difficoltà dei pazienti

- Prima difficoltà: LA DIAGNOSI!
- Non è un'urgenza
- Mille dubbi se si tratta di un bambino: collabora? O no?
- Tempi di attesa troppo lunghi
- **Un lungo cammino prima della DIAGNOSI E della CERTIFICAZIONE (RFG110)!**
- Prescrizione piani terapeutici (integratori, validità???)
- Ausili per ipovisione o altra tipologia (filtri)
- Riconoscimento invalidità
- Presidi per la scuola (certificazione con diagnosi funzionale)

Reclutamento

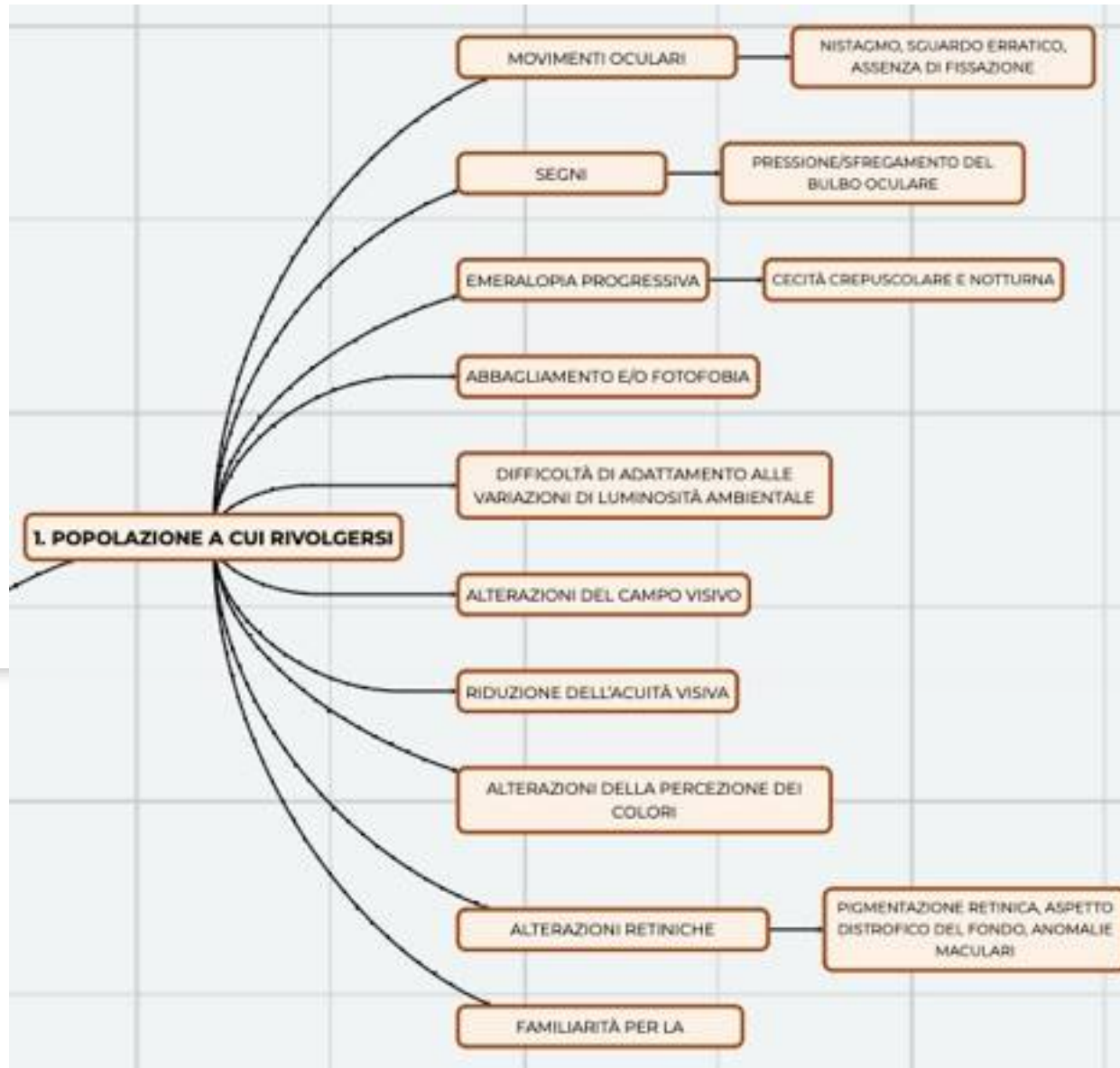
- ❖ Dal nostro database
- ❖ Onlus vEyes
- ❖ Unione Italiana Ciechi
- ❖ Associazioni pazienti
- ❖ Campagne di sensibilizzazione su tutti i fronti: club services, organizzazione e partecipazione a congressi per la pubblicizzazione del progetto
- ❖ Organizzazione e gestione di ambulatorio dedicato
- ❖ Approvvigionamento di attrezzature per la diagnosi ed il follow up

Kore.malattierare@morgagni.it

malattierare.oculisticasanmarco@policlinico.unict.it

RECLUTAMENTO

MALATTIE EREDITARIE
DISTROFIE RETINICHE



- Elevato numero di pazienti che afferiscono ad i Servizi di Malattie Rare dei centri di riferimento siciliani
- Attività di personale estremamente specializzato come ad esempio la Prof.ssa Fabiana D'Esposito che ha dato e continua a fornire un supporto fondamentale alla realizzazione del progetto, anche con attività (incontro con i pazienti, supporto nel percorso diagnostico e terapeutico, discussione e razionalizzazione dei risultati genetici) svolte personalmente presso l'ospedale San Marco di Catania e presso l'ospedale Villa Sofia-CTO di Palermo
- Tali attività oltre che portare all'individuazione di correlazioni genetiche precise, sono state oggetto di pubblicazioni scientifiche su riviste di altissimo livello

“Patients phenotyping and genotyping and innovative treatments for Retinitis Pigmentosa”,
codice NET-2016-02363765,

- ❖ Scriviamo la nostra parte: aspetti clinici
- ❖ Decision Support System (DSS) ideato su registro creato ad hoc per il nostro centro (condivisibile)
- ❖ Definizione PDTA

PROGETTO REGIONALE (RICERCA FINALIZZATA)

Percorso Diagnostico, Terapeutico e

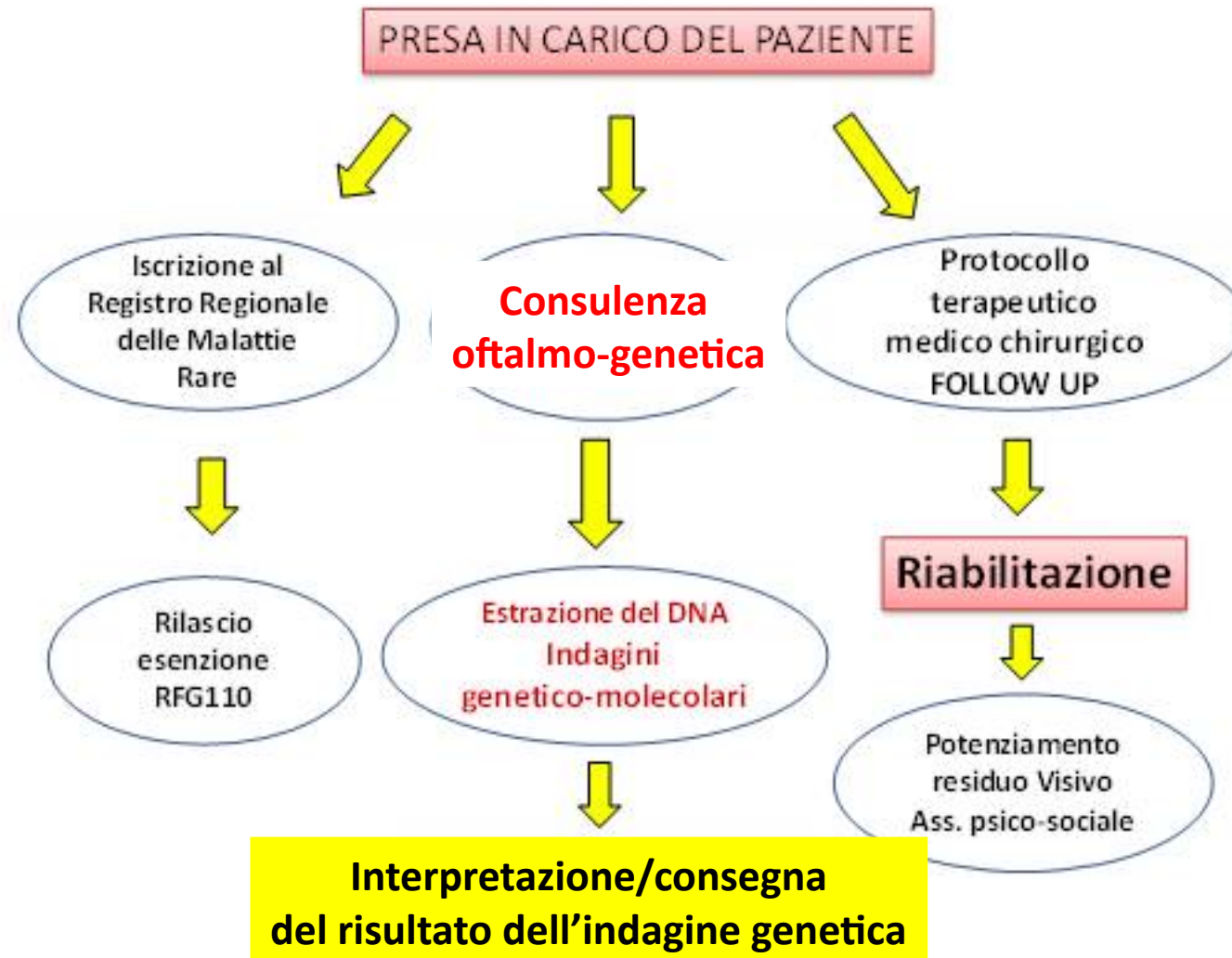
Assistenziale (PDTA) relativo a:

Malattie rare

Distrofie Retiniche Ereditarie

**Collaborazione tra Centri di Riferimento Malattie Rare della Regione
Sicilia ed Ospedale Bambino Gesù come ERN EYE Center**

PDTA DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE



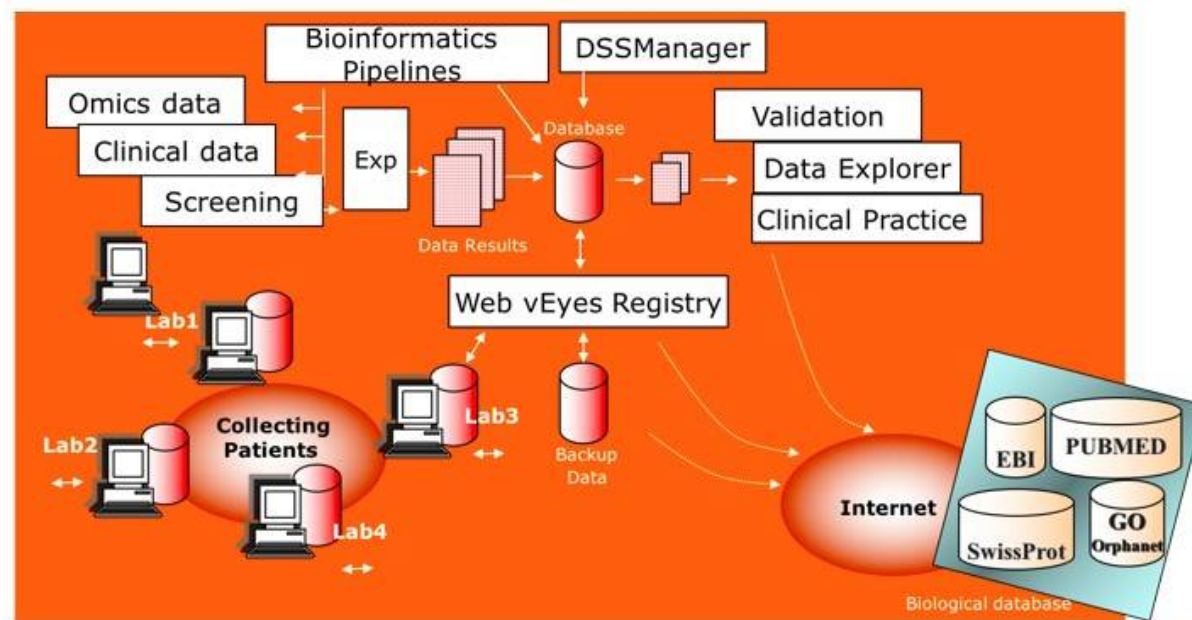
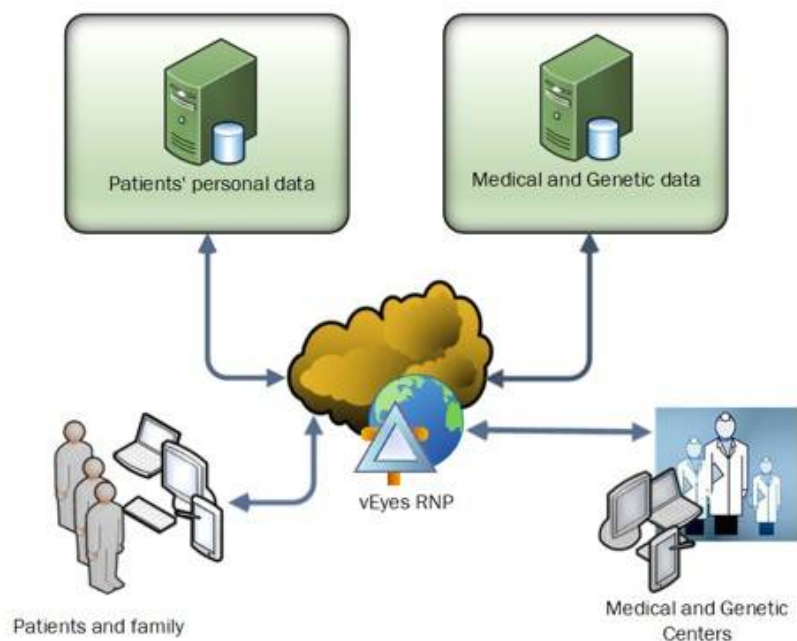
Approccio multidisciplinare: work-up clinico / work up genetico

Obiettivo della collaborazione

Accurata analisi dei bisogni insoddisfatti dei pazienti e delle loro famiglie

Incentivare l'organizzazione ed ottimizzare i percorsi assistenziali

Integrare tutti i dati disponibili in un quadro computazionale compresi i dati di imaging



Realizzare una cooperazione in rete dei centri di cura

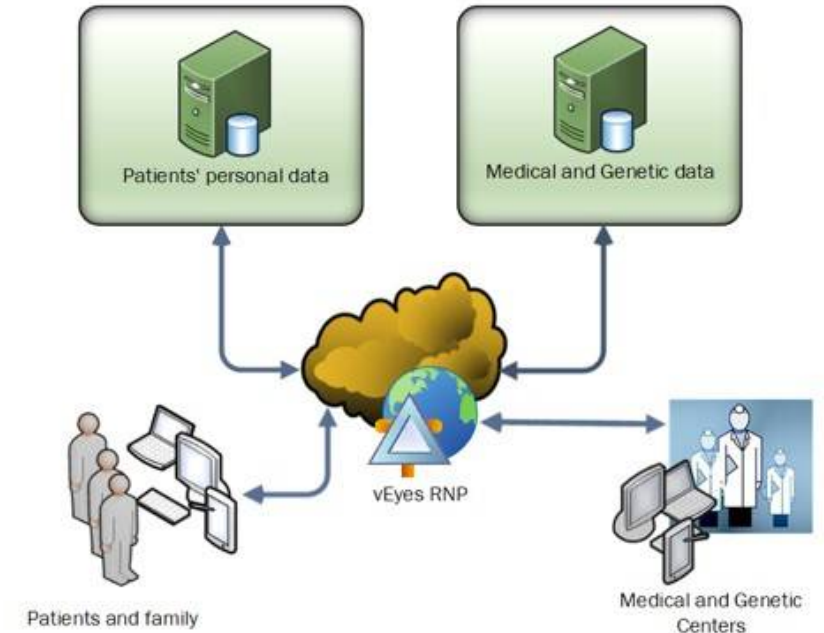
Creazione di un network regionale di eccellenza

Team multidisciplinare: esperti in oftalmologia, genetica, biologia molecolare, audiologia, reumatologia, pediatria, nefrologia, neurologia, e psicologia

Creazione di un data base per data sharing

Integrazione di dati clinici e biologici

Facile accesso ai dati ai fini della ricerca



Standardizzazione delle metodiche diagnostiche = accurata caratterizzazione del fenotipo

- Visus naturale e corretto
- Biomicroscopia del segmento anteriore e posteriore
- Motilità intrinseca ed estrinseca
- tonometria
- Immagini del fundus digitalizzate, retinografia
- OCT
- Indagini elettrofunzionali (ERG multifocale ecc...)
- Perimetria computerizzata
- Immagini di autofluorescenza
- Angio-OCT

La standardizzazione delle metodiche diagnostiche è servita a fornire una migliore interpretazione degli aspetti fenotipici della malattia, un più facile inserimento in un database comune con possibilità di catalogare il paziente a seconda del differente quadro e ad effettuare analisi di correlazione tra gli indici più importanti provenienti da esami strumentali ad alta tecnologia.

6. Indicatori di efficienza del PDTA

1. Pazienti che seguono il Percorso previsto dal presente PDTA sul totale dei pazienti che afferiscono agli ambulatori di Oftalmologia
2. Tempo di attesa per afferire agli ambulatori dedicati
3. Rispetto delle tempistiche di refertazione delle indagini molecolari sul totale dei pazienti che entrano nel PDTA e non le abbiano ancora effettuate
4. Numero di visite di follow up eseguite rispetto a quelle previste dal protocollo
5. Numero complessivo di contatti del *team* di cura con la persona e con i componenti del contesto in un arco di tempo predefinito

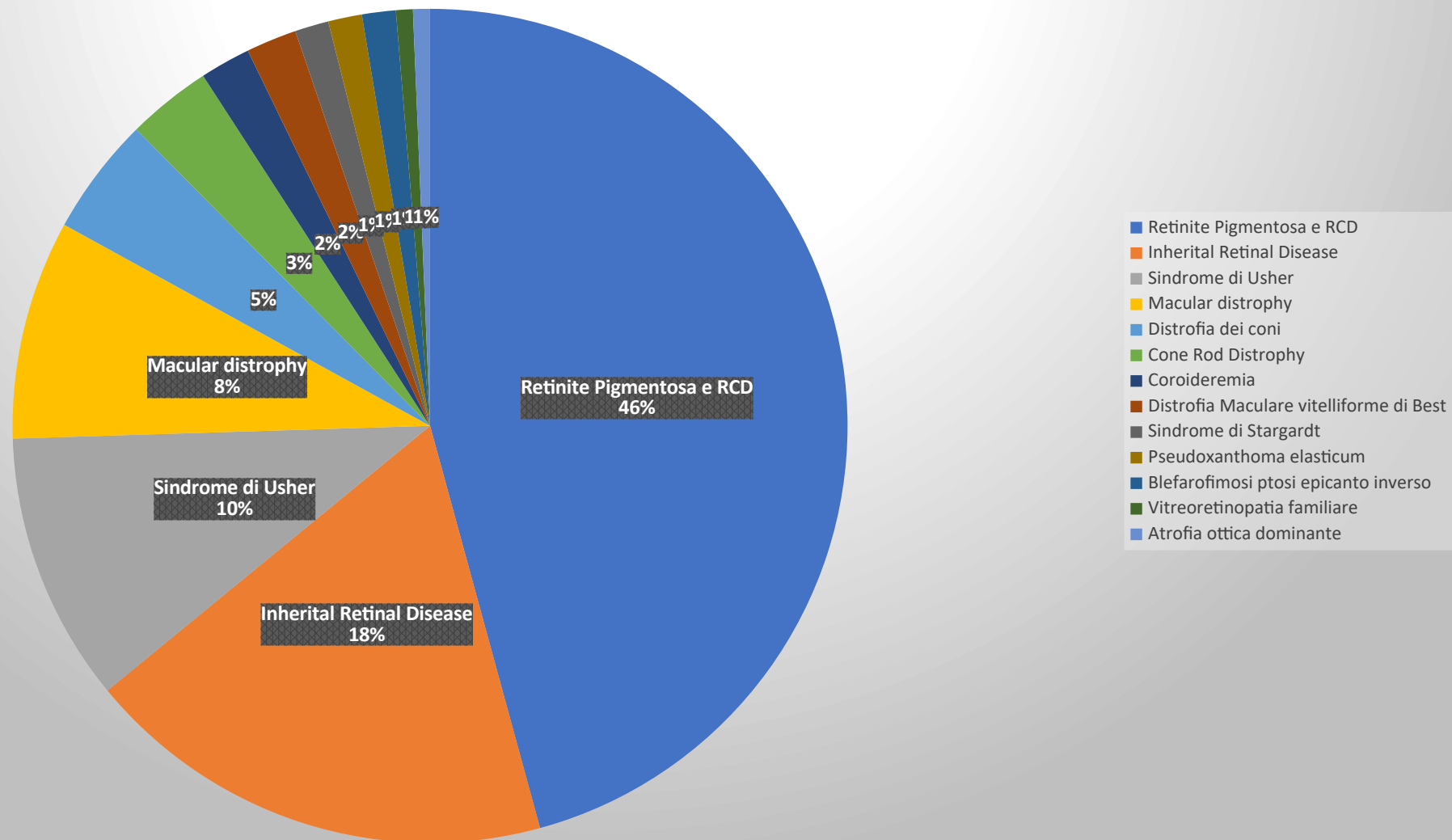
Si effettuano periodicamente (con cadenza mensile) riunioni del gruppo interdisciplinare del tavolo di lavoro per la discussione dei casi clinici più complessi e per la eventuale revisione del PDTA.

LO STAFF dei 3 CENTRI

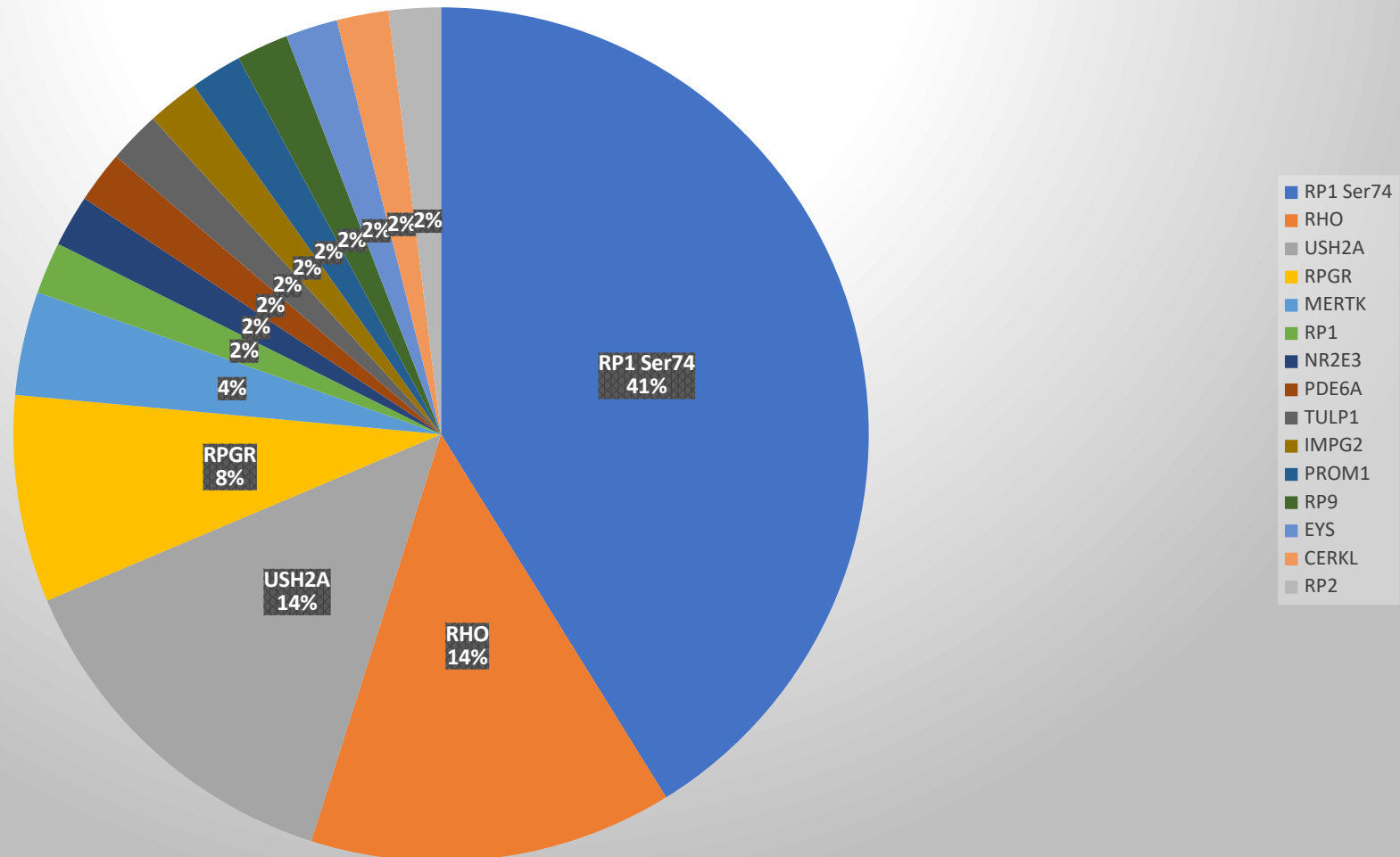
- Prof. Teresio Avitabile, direttore della Clinica Oculistica AOU Policlinico “Rodolico – San Marco” Catania; Prof.ssa Caterina Gagliano Responsabile Servizio di Malattie Rare Oculari Presidio Ospedaliero San Marco; Dott.ssa Lucia Scalia Vincitrice Borsa di Studio su Retinite Pigmentosa Presidio Ospedaliero San Marco con particolare esperienza nella diagnostica di patologie retiniche e nell’imaging multimodale; Dott.ssa Roberta Amato, ortottista, responsabile della gestione del Registro Malattie Rare
- Prof. Pasquale Aragona, direttore Clinica Oculistica AOU Policlinico G. Martino Messina; Prof.ssa Anna Roszkowska esperta nella diagnostica oculare e nell’imaging multimodale
- Dott. Salvatore Torregrossa AO Villa Sofia – Cervello – CTO Palermo; Dott.ssa Paola Scibetta; Dott.ssa Viviana Randazzo
- Prof.ssa Fabiana D'Esposito, oculista, dottore di ricerca in Neuro-oftalmologia, responsabile dell’ambulatorio di Oftalmologia Genetica dell’Azienda GENOFTA srl, con trentennale esperienza in genetica molecolare, correlazione fenotipo-genotipo di patologie genetiche oculari e ruolo di interfaccia tra clinica e laboratorio

Nome	affetti/sani	parentela	diagnosi clinica	data prelievo	luogo di nascita
Debora	affetta		Usher-retinite pigmentosa	effettuato esame gene	Gela
Antonino	affetto		Retinite pigmentosa - glaucoma	giu-21	Catania
Denise	sana	figlia		giu-21	Catania
Giuseppina	affetta		Usher ret pig	ott-21	Catania
Michael	sano	figlio		ott-21	Catania
Piera Irene	sana	sorella		ott-21	Catania
Angela Rosa	affetta	madre	Catania Gi Ret pig	ott-21	Catania
Martina	affetta		Ret Pig	ott-21	Enna
Alessia	sana	sorella		ott-21	Enna
Tiziana	sana	madre		ott-21	Enna
Sebastiano	sano	padre		ott-21	Enna
Daniele Antonino	affetto		ret pig	gen-22	Catania
Enrico	affetto		ret pig	feb-22	Catania
Elide	sana	madre		feb-22	Catania
Emilio	sano	padre		feb-22	Catania
Orazio	affetto		ret pig	gennaio 202	Catania
Gabriele	affetto		reti pig	gen-22	Catania
Denise	sana	sorella		gen-22	Catania
Samuel	sano	fratello		gen-22	Catania
Rosa	sana	madre		gen-22	Catania
Mirko	affetto		ret pig	feb-22	Catania
Sivana	sana	madre		feb-22	Catania
Simone	affetto		ret pig	gen-22	Catania
Alessia	sana	sorella		gen-22	Catania
Noemi	sana	sorella		gen-22	Catania
Patrizia	sana	madre		gen-22	Catania
Gabriele	affetto		Usher ret pig	set-21	Augusta
Cristina	affetta		Usher ret pig	set-21	Augusta
Sebastiano	sano	padre		set-21	Augusta
Angela	sana	madre		set-21	Augusta
Maria	sana	sorella		set-21	Augusta
Francesco	affetto		Ret Pig	ott-21	Bagheria (PA)
Stefano	affetto	figlio	Ret Pig	EFFETTUATO TEST GEN	Bagheria (PA)
Sofia	affetta		Ret Pig	ott-21	Taormina (ME)
Sonia	affetta	sorella	Ret Pig	ott-21	Catania
Sebastiano	sano	padre		ott-21	Catania
Domenica	sana	madre		ott-21	Catania
Francesco	affetto		Ret Pig	ott-21	Acireale (CT)
Gabriele Giuseppe	sano	fratello		ott-21	Acireale (CT)
Adriano Francesco	sano	padre		ott-21	Acireale (CT)
Serena	sana	sorella		ott-21	Acireale (CT)
Anna	sana	madre		ott-21	Acireale (CT)
Maria Giulia	affetta		Ret Pig	giu-22	Catania
Luigi	affetto		Stargardt	da effettuare	Butera (CL)

Distribuzione malattie ereditarie del campione



RP: geni mutati nei test genetici conclusivi



La Prevalenza delle malattie distrofie retiniche ereditarie in Sicilia è di 4,13 casi/100.000 abitanti



La Prevalenza nelle province che fanno riferimento a Palermo (PA, TP, AG) è di 5,29 casi/100.000 abitanti (1.908.000)

La Prevalenza nelle province che fanno riferimento a Catania (CT, EN, ME, SR, RG, CL) è di 3,35 casi/100.000 abitanti (2.892.000)

- In Sicilia l'incidenza di malattie oculari ereditarie è pari a **198 casi individuati in 5 anni**
- casi di retinite pigmentosa sono stati 72 di cui
- - 51 con diagnosi conclusiva (40 nuova diagnosi; 5 segregazione
- - 6 consulenza/presa visione)

Criticità

- Mancanza di linee comuni a livello nazionale ed anche europeo per tutelare le persone che si trovano a fare i conti con una malattia rara
- Adattamento ad i nuovi metodi ed alle nuove tecnologie
- Molta disinformazione e disorganizzazione
- Tempi di attesa troppo lunghi
- Necessità di risorse

Proposte

- Delineare con chiarezza PDTA per malattie rare
- Aggiornamento della normativa
- Acquisizione di informazioni anche di tipo burocratico amministrativo
- Organizzazione di equipe multidisciplinari che prevedano la presenza anche di personale amministrativo nelle strutture identificate come centri di riferimento

