



UOS CUP e Comunicazione Istituzionale Aziendale

Via Paolini, 47- 65124 - PESCARA
Palazzina F Ingresso 1 (Palazzo della Direzione Generale)
Tel. 085.425.3203/04/62
E-mail: info.cup@asl.pe.it
comunicazioneistituzionale@asl.pe.it
cup-comunicazioneistituzionale.aslpe@pec.it

Comunicato stampa

Pescara, 13 settembre 2022

Le mucopolisaccaridosi: avviato un importante percorso formativo nella Asl di Pescara

Ieri 12 settembre, presso l'Ospedale di Pescara ha preso l'avvio l'attività di formazione del Gruppo di Miglioramento delle Malattie Rare che prevede approfondimenti sulle **Mucopolisaccaridosi (MPS)**.

Le **MPS** sono un gruppo di malattie genetiche rare che possono compromettere quasi tutto l'organismo.

Sono un gruppo di malattie ereditarie che si caratterizzano per l'accumulo all'interno dei tessuti e degli organi di **grandi molecole** che sono prodotti di degradazione del metabolismo.

Queste molecole non possono essere smaltite per la mancanza di specifici enzimi.

L'accumulo di mucopolisaccaridi provoca la progressiva comparsa di complesse manifestazioni cliniche tra cui il ritardo mentale, le alterazioni scheletriche, un caratteristico aspetto del volto, l'opacità corneale, le ernie inguinali ed ombelicali, l'ingrandimento del fegato e della milza oltre a malattie respiratorie e cardiache.

Negli anni sono migliorate le capacità diagnostiche e soprattutto sono state messe a punto nuove terapie in grado di modificare la prognosi e la vita dei pazienti.

In particolare la MPS1 fa parte delle malattie per le quali a breve sarà avviato anche lo **screening neonatale** nella nostra regione mediante il progetto pilota dell'Università.

La nostra mission è tuttavia ricercare anche i pazienti misdiagnosticati e cercare di migliorare la loro qualità di vita.

Il percorso formativo prevede 4 incontri, dal **12 settembre 2022** al **6 giugno 2023**, tenuti da esperti di livello nazionale, con l'obiettivo di rinforzare la collaborazione tra gli specialisti di varie branche che collaborano con lo **Sportello Malattie Rare** e offre l'opportunità di creare un tavolo virtuale di lavoro condiviso, metodo scientifico e ricerca che sarà utile per molte altre patologie rare.

L'obiettivo degli incontri è tecnico-professionale, volto a migliorare conoscenze e capacità diagnostiche in tema di malattie rare di ciascuna specializzazione coinvolta: reumatologia, cardiologia, oftalmologia, ortopedia e traumatologia, otorinolaringoiatria, pediatria, neuropsichiatria infantile (NPI), radiologia, genetica medica, medicina interna, medicina fisica e riabilitazione.

Il gruppo di professionisti della Asl Pescara che partecipano è dunque multidisciplinare:

Cardiologia: **Dr. Marco Mascellanti**

Dermatologia: **Dr. Giampiero Mazzocchetti**

DH Multidisciplinare: **Dr. Pierluigi Cacciatore**

Fisiatria: **Dr.ssa Vitalma Liotti**

Neonataologia : **Dr.ssa Valentina Chiavaroli**

NPI: **Dr.ssa Elisabetta Berenci**

Oftalmologia: **Dr. Antonio Zappacosta**

Ortopedia: **Dr. Federico Visci**

ORL: **Dr.ssa Annalisa Martelli**

Pediatria: **Dr.ssa Mariateresa Anzellotti, Dr.ssa Silvia Di Michele, Dr.ssa Carmela Salladini**

Reumatologia: **Dr. Raffaele Zicoella**

Radiologia : **Dr.ssa Marica Tina Maccarone, Dr. Vincenzo Palatino**



UOS CUP e Comunicazione Istituzionale Aziendale

Via Paolini, 47- 65124 - PESCARA
Palazzina F Ingresso 1 (Palazzo della Direzione Generale)
Tel. 085.425.3203/04/62
E-mail: info.cup@asl.pe.it
comunicazioneistituzionale@asl.pe.it
cup-comunicazioneistituzionale.aslpe@pec.it

Il corso è tenuto dalla Prof.ssa **Serena Gasperini** con il supporto, in qualità di tutor, della dr.ssa **Silvia Di Michele**, responsabile dello Sportello Malattie Rare della Asl di Pescara.

La **Prof.ssa Gasperini** è la responsabile dell'Unità Metabolica della Clinica Pediatrica dell'ASST-Monza Ospedale San Gerardo di Monza. Lavora con un team di esperti metabolisti che si prendono cura di molti pazienti con malattie da accumulo lisosomiale (MPS, malattia di Pompe, Fabry, Gaucher, Niemann Pick), disturbi del ciclo dell'urea ed altre aminoacidopatie, aciduria organica, difetti degli acidi grassi e malattie da accumulo di glicogeno, etc. Ha una vasta esperienza in diagnosi, trattamento e il follow-up dei pazienti diagnosticati mediante screening neonatale, anche per la precedente esperienza presso l'Ospedale Pediatrico Meyer di Firenze, dove ha frequentato la specializzazione in Pediatria e ha lavorato come medico nell'Unità di Disordini Metabolici e Neuromuscolari e in Dipartimento di Neurologia Pediatrica dal 2004 al 2011.

A portare il saluto ai partecipanti l'Assessore del Comune di Pescara **Nicoletta Di Nisio**, il Direttore Sanitario Aziendale **Antonio Caponetti**, il direttore amministrativo degli Ospedali di Pescara Penne e Popoli **Federico De Nicola**, il Presidente dell'Ordine dei Medici e degli Odontoiatri della Provincia di Pescara **M. Assunta Ceccagnoli**.

