

E.C.M.

educazione continua in medicina **Umbria**



Regione Umbria



Azienda Ospedaliera di Perugia

ASSISTENZA E RICERCA SULLE MALATTIE RARE IN UMBRIA

28 Febbraio 2022

9.00 - 16.30

Formazione a Distanza (FAD) Sincrona



Associazione Malattie Rare
"Mauro Baschirotto" Onlus
Sezione Umbra

In collaborazione con:

PREMESSA

Le Malattie Rare, eterogenee clinicamente, rappresentano da sempre una sfida non solo per la diagnosi, in quanto poco conosciute, ma anche per il trattamento, cui spesso mancano protocolli consolidati a livello nazionale o internazionale. La gestione a lungo termine di carattere multidisciplinare - in particolare nei casi più complessi caratterizzati ad esempio da disabilità intellettiva e/o fisica - ha un ruolo fondamentale ed è spesso personalizzata, ritagliata sulle particolari condizioni del paziente. La storia di un singolo individuo diventa quindi materiale prezioso anche per comprendere la “storia naturale” delle Malattie Rare, di cui poco o nulla si conosce, anche perché si tratta di aspetti trascurati dalla comunità scientifica, che di solito è più interessata a descrivere con enfasi la scoperta di un nuovo “gene malattia” anziché i suoi effetti a lungo termine e come poterli gestire.

Dall’esperienza nel settore della riabilitazione emerge l’esigenza di una presa in carico tempestiva per il raggiungimento di migliori risultati e quindi la necessità di una diagnosi precoce, sia essa clinica o eziologica, anche se talvolta quest’ultima comporta ricerche lunghe ed articolate. Dalle Neuropsichiatrie Infantili agli Istituti che accolgono persone con vari gradi di disabilità, le strutture territoriali svolgono ruoli in parte diversi, ma comunque complessi, non declinabili nella terminologia medica, perché fatti di dedizione, di supporto, di iniziative, di esperienza, di professionalità. In queste strutture vengono seguiti oggi numerosi pazienti con malattia rara accertata, diagnosticata, ma altri pazienti presentano un quadro clinico che suggerisce decisamente un’origine genetica delle loro disabilità.

OBIETTIVI DIDATTICI

Il convegno mira a far emergere le potenzialità della presa in carico precoce, della riabilitazione e della gestione a lungo termine dei pazienti con Malattia Rara complessa. Verranno quindi illustrate le metodologie di lavoro, le innovazioni scientifiche nell’ambito riabilitativo motorio e sensoriale, i risultati attesi, quelli ottenuti, le difficoltà incontrate e le strategie adottate per superarle. Alcuni esempi di storie naturali di singoli pazienti con Malattia Rara, offriranno il terreno per lo scambio reciproco di esperienze.

Il convegno mira anche a far conoscere meglio e da vicino le attività svolte nel territorio Umbro, sia dalle strutture di Neuropsichiatria Infantile sia dagli Istituti che si occupano della presa in carico e riabilitazione, dove vengono seguiti, da anni, numerosi pazienti con Malattia Rara complessa.

PROGRAMMA

9:00 - 9:30 **Saluti istituzionali**

Marco Magarini Montenero, Direttore Scuola Umbra di Amministrazione Pubblica

Luca Coletto, Assessore alla salute e politiche sociali Regione Umbria

9:30 - 9:45 **Introduzione**

Paolo Prontera, Medico Genetista, Centro di Riferimento Regionale Genetica Clinica, Azienda Ospedaliera di Perugia

9:45 - 10:15 **Il ruolo delle Associazioni**

Giuseppe Baschiroto, **Anna Albarello**, Associazione Malattie Rare Mauro Baschiroto

Pietro Marinelli, Associazione Smith-Magenis ASM17 Italia

I Sessione: Organizzazione e Gestione delle Malattie Rare a livello Regionale

10:15 - 10:45 Reti regionali, uno sguardo alla nuova legge sulle Malattie rare

Maria Concetta Patisso, Regione Umbria

Nando Scarpelli, Regione Umbria

10:45 - 11:00 Discussione

II Sessione: Ruolo dei servizi territoriali nella gestione dei pazienti con Malattia Rara

Moderatori **Maurizio Caniglia**, Medico Ematologo, Direttore Dip. Materno-Infantile, Direttore SC Oncoematologia Pediatrica, A.O. di Perugia

Alberto Verrotti, Medico Pediatra, Professore Pediatria, Direttore SC Pediatria, A.O. di Perugia

11:00 -11:30 Overview: Disabilità e presa in carico nelle Malattie Rare

Mauro Zampolini, Medico Neurologo e Fisiatra, Direttore Dipartimento di Riabilitazione, USL Umbria 2

11:30 -12:00 Malattie Rare, l'importanza di una presa in carico precoce ed integrata. Servizio di Neuropsichiatria e Riabilitazione Età Evolutiva

Miranda Crispulli, Medico Neuropsichiatra Infantile, Responsabile U.O.S. NPI-Riabilitazione ed Età Evolutiva, USL Umbria1

12:00 -12:30 La costruzione di una presa in carico territoriale basata sulle evidenze Scientifiche

Augusto Pasini, Medico Neuropsichiatra Infantile, Professore Neuropsichiatria Infantile, Responsabile U.O.C. Neuropsichiatria Infantile e dell'Età Evolutiva , USL Umbria2

12:30 -13:00 Discussione

III Sessione: Ruolo degli Istituti di ricovero e cura

Moderatori: **Stefania Troiani**, Medico Neonatologo, Direttore SC Neonatologia e TIN, A.O. di Perugia
Sandro Elisei, Medico Psichiatra, Direttore Sanitario Istituto Serafico di Assisi

14:00-14:30 Istituto Serafico di Assisi e Malattie Rare al tempo del COVID

Guido Camanni, Medico Infettivologo, Istituto Serafico di Assisi

14:30-15:00 Una integrazione possibile tra diagnosi funzionale e modularità dei sistemi organizzativi
Assunta Pierotti, Psicoterapeuta, Consulente case per disabili delle suore della Sacra Famiglia di Spoleto

15:00-15:30 Centro Speranza e Malattie Rare con disabilità complessa

Gianfranco Castellani, Medico Neurologo, Direttore Scientifico Istituto Centro Speranza, Fratta Todina

15:30-16:00 Istituto Casoria e Malattie Rare

Vittoria Ercolani, Medico Neurologo, Direttore Sanitario, Istituto Casoria Assisi

16:00-16:30 Discussione

OBIETTIVO ECM NAZIONALE

Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura.

DESTINATARI

Tutte le figure sanitarie ed eventuali professioni specifiche di settori attinenti e tutti gli operatori ed i professionisti afferenti ad aree affini a livello nazionale.

OBIETTIVO ECM NAZIONALE

Codice Evento 10303-132

Epidemiologia - prevenzione e promozione della salute - diagnostica – riabilitazione – malattie rare

Il corso fornirà n.10 crediti ECM al personale medico-sanitario che, oltre al requisito di presenza (90%), supererà il test ECM finale rispondendo correttamente almeno al 75% delle domande.

I crediti riconosciuti potranno essere consultati nel portfolio corsi di ciascun partecipante accedendo all'area riservata presente nell'AREA UTENTI del sito www.villaumbra.gov.it. Per accedere all'area riservata si ricorda che vanno inseriti come username il proprio codice fiscale e come password i numeri da 1 a 8 (salvo modifiche da parte dell'utente).

REFERENTE REGIONALE DEL CORSO E RESPONSABILE SCIENTIFICO

Paola Casucci, Direzione regionale Salute e Welfare Servizio “Programmazione sanitaria, assistenza ospedaliera, assistenza territoriale, integrazione socio-sanitaria, valutazione di qualità e progetti europei”, Regione Umbria

Paolo Prontera, *SSD Neonatologia e Diagnostica Prenatale/CRR Genetica Medica, A.O di Perugia*

COMITATO SCIENTIFICO

Sandro Elisei, Direttore Sanitario, Istituto Serafico, Assisi

Paolo Prontera, *SSD Neonatologia e Diagnostica Prenatale/CRR Genetica Medica, A.O di Perugia*

Mauro Zampolini, Direttore Dipartimento di Riabilitazione, USL Umbria2

ISCRIZIONI

L’iscrizione al corso dovrà essere effettuata on-line tramite il sito della Scuola www.villaumbra.gov.it **entro il 25 Febbraio alle ore 13.00.**

ATTESTAZIONE DELLA PARTECIPAZIONE

- NON VERRANNO RILASCIATI ATTESTATI DI PARTECIPAZIONE
- ai sensi dell’art. 15 L n. 183 del 12 novembre 2011, la partecipazione al corso può essere autocertificata;
- la verifica delle autocertificazioni da parte degli Enti potrà essere effettuata ai sensi del DPR 445/00.

SCUOLA UMBRA DI AMMINISTRAZIONE PUBBLICA

Area Formazione-Responsabile procedimenti settore Sanità e Sociale

Coordinamento didattico-organizzativo

Cristina Strappaghetti, c.strappaghetti@villaumbra.gov.it

Tutoraggio e Segreteria organizzativa

Laura Vescovi, laura.vescovi@villaumbra.gov.it 075-5159734