



## Corso II

### MALATTIE RARE: DAL SOSPETTO DIAGNOSTICO AGLI ASPETTI SOCIO-SANITARI

1-3 dicembre 2003

## Corso II

### MALATTIE RARE: DAL SOSPETTO DIAGNOSTICO AGLI ASPETTI SOCIO-SANITARI

1-3 dicembre 2003

organizzato da  
ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

#### Rilevanza per il SSN

Le Malattie Rare (MR) presentano per gli operatori socio-sanitari difficoltà che si sviluppano in tutte le fasi del processo assistenziale: dalla diagnosi al trattamento, dalla riabilitazione alla valorizzazione della persona nel suo contesto familiare e sociale.

Ciò è dovuto sia alla scarsità delle conoscenze scientifiche esistenti e disponibili su queste patologie sia alle difficoltà per gli operatori a realizzare e condividere l'insieme delle esperienze maturate in tutti i settori dell'assistenza.

Il Regolamento di Istituzione della Rete Nazionale Malattie Rare (D.M. 279/2001) prevede la costituzione di una rete di Presidi regionali per la diagnosi e il trattamento delle MR.

Questa rete assistenziale dovrà sia essere in grado di fornire prestazioni sanitarie appropriate e tempestive sia, in senso più ampio, contribuire a ridurre il peso sociale sostenuto dalle persone con MR e dai loro familiari.

Questo obiettivo prevede la realizzazione e lo sviluppo di competenze e la definizione di strumenti per approcci integrati, che abbiano al centro la persona con i suoi bisogni e le sue aspirazioni e che siano in grado di incidere sulla qualità della sua vita.

#### Obiettivi

Svolgere una azione formativa su operatori sanitari al fine di fornire strumenti per lo sviluppo di approcci sanitari multidisciplinari e l'integrazione di questi con tutte le altre fasi del processo assistenziale.

#### Metodo didattico

Il metodo didattico sarà di tipo attivo, con presentazioni dei docenti seguite da discussione.

Inoltre, verranno effettuate esercitazioni per i discenti sui temi trattati. L'attività formativa verrà valutata a mezzo della somministrazione di un questionario.

## Lunedì 1 Dicembre

- 9.00 Registrazione dei partecipanti
- 9.30 Saluto di benvenuto e presentazione del corso  
**D. Taruscio**
- 9.45 *La Rete Nazionale delle Malattie Rare*  
**D. Taruscio**
- 10.15 *Il Comitato Tecnico Interregionale per le Malattie Rare*  
**T. Maglione**
- 10.45 *Malattie Rare e qualità dei servizi socio-sanitari*  
**G. Tarsitani**
- 11.15 Intervallo
- 11.30 *Regione Piemonte: la Rete Regionale per le Malattie Rare*  
**D.Roccatello, M,Maspoli**
- 12.00 *Regione Sardegna: la Rete Regionale per le Malattie Rare*  
**S.De Virgiliis**
- 12.30 *Registro Nazionale Malattie Rare: strumento di Sanità Pubblica*  
**E. Agazio, P. Salerno**
- 13.00 Intervallo
- 14.00 *Malattie Rare: dal sospetto diagnostico agli aspetti socio-sanitari*  
**P.Mastroiacovo, G.Zampino**
- 14.30 *Sindrome di Rett*  
**M.Zappella, J. Hayek**
- 15.30 Esercitazione di gruppo
- 18.00 Termine della prima giornata

**Martedì 2 Dicembre**

- 9.30 Ceroidolipofuscinosi neuronale  
**F.M. Santorelli**
- 10.30 Intervallo
- 11.00 Ipertensione polmonare primitiva  
**N. Galiè, D. Vizza**
- 12.30 Discussione
- 13.00 Intervallo
- 14.00 La rete dell'Associazione Italiana di Ematologia ed Oncologia Pediatrica (AIEOP)  
**A. Plebani, L. D. Notarangelo**
- 15.00 *La Rete PRINTO*  
**A. Martini, N. Ruperto**
- 16.00 Esercitazione di gruppo
- 18.00 Termine della seconda giornata

**Mercoledì 3 Dicembre**

- 9.30 *La Rete dei Pediatri Sentinella per la Sorveglianza delle Malattie Rare: Studio Pilota nella Regione Lazio.*  
Presentazione dell'iniziativa
- 10.30 Intervallo
- 11.00 TAVOLA ROTONDA  
*Le Malattie Rare: dal sospetto diagnostico agli aspetti socio-sanitari: quali strategie?*  
Interventi dei discenti e dei Rappresentanti delle Associazioni dei Pazienti:  
**S.Bove, A.Contardi, C.Costantini, P.De Ciani, M.Del Zotti, F.Napoletano, M.L. Proia**
- 13.00 Valutazione del Corso e conclusioni

**DOCENTI  
ED ESERCITATORI**

**Elvira Agazio, Paolo Salerno, Domenica Taruscio**  
Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

**Stefano De Virgiliis**  
Dipartimento di Scienze Biomediche e Biotecnologiche, Università degli Studi di Cagliari, Cagliari

**Nazzareno Galiè**  
Istituto di Cardiologia, Università degli Studi di Bologna, Bologna

**Teresa Maglione**  
Dirigente Regione Veneto, Coordinamento Interregionale, Roma

**Alberto Martini, Nicolino Ruperto**  
Dipartimento di Pediatria, Istituto "G. Gaslini", Genova

**Maria Maspoli**  
Direzione e Programmazione Sanitaria - Regione Piemonte, Torino

**Pierpaolo Mastroiacovo**  
ICBD International Centre of Birth Defects, Roma

**Luigi Daniele Notarangelo, Alessandro Plebani**  
Clinica Pediatrica, Università degli Studi di Brescia, Brescia

**Dario Roccatello**  
Dipartimento di Pediatria, Università degli Studi di Torino, Torino

**Filippo Maria Santorelli**  
Laboratorio di Medicina Molecolare, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

**Gianfranco Tarsitani**  
Dipartimento di Scienze di Sanità Pubblica, Università degli Studi "La Sapienza", Roma

**Dario Vizza**  
Dipartimento di Scienze Cardiovascolari e Respiratorie, Università degli Studi "La Sapienza", Roma

**G.Zampino**, Clinica Pediatrica, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

**Michele Zappella, Joussef Hayek**  
Dipartimento Neuropsichiatria Infantile, Ospedale "Le Scotte", Siena

**PARTECIPANTI  
TAVOLA ROTONDA**

**Salvatore Bove**  
Associazione per le Malattie Reumatiche Infantili

**Anna Contardi**  
Associazione Italiana Persone Down

**Claudia Costantini**  
Associazione Italiana Sindrome di Rett

**Pisana De Ciani, Maria Luisa Proia**  
Associazioni Malati Ipertensione Polmonare

**Michele Del Zotti**  
Associazione Immunodeficienze Primitive

**Fabiola Napolitano**  
Associazione italiana per la NCL

## **INFORMAZIONI GENERALI**

### **Sede**

Aula "Giardino d'Inverno", Istituto Superiore di Sanità

### **Ingresso**

Viale Regina Elena, 299 - Roma

### **Destinatari e modalità di iscrizione**

Il Corso è prioritariamente indirizzato al personale del SSN con mansioni/incarichi relativi ad operatori sanitari che svolgono attività presso Ospedali, Università, IRRCS, ecc.

La partecipazione al Corso è gratuita.

Saranno ammessi 35 partecipanti.

Le schede di iscrizione è scaricabile dal sito [www.iss.it](http://www.iss.it).

Si intendono ammessi a partecipare al Corso solo coloro che ne riceveranno comunicazione scritta e che confermeranno per iscritto la loro partecipazione entro cinque giorni dalla suddetta comunicazione.

### **Cancellazione del Corso**

Il corso non verrà effettuato se non poverrà da parte dei partecipanti la conferma scritta di partecipazione (fax: 0649387073) almeno 15 giorni prima.

### **Viaggio e soggiorno**

Le spese di viaggio e soggiorno sono a carico dei partecipanti

### **Attestato di partecipazione**

A corso concluso sarà rilasciato l'attestato di frequenza (che include il numero di ore di formazione e, a procedure di accreditamento espletate, il numero dei crediti formativi) ai partecipanti che avranno frequentato regolarmente le sessioni. La chiusura del corso non verrà anticipata per nessun motivo ed i partecipanti sono pregati di prenotare il loro rientro di conseguenza.

### **Accreditamento ECM**

Il corso aderisce al programma di educazione continua in medicina per la figura professionale di medico chirurgo

**Per ogni informazione inerente al Corso si prega di contattare la Segreteria Tecnica**

### **Direttore del Corso**

**D. TARUSCIO**

### **Segreteria Scientifica**

**E. AGAZIO, P. SALERNO**

### **Segreteria Tecnica**

**N. MANCINO, A. PILOZZI**

**Tel. 0649902805**

**Fax 0649387140**

**E-mail: [malattierare@iss.it](mailto:malattierare@iss.it)**

### **Segreteria Organizzativa**

SEGRETERIA PER LE ATTIVITA' CULTURALI

Istituto Superiore di Sanità

Viale Regina Elena, 299 - 00161 Roma

Tel. 06-49903433 - 06-49902436

Fax 06-49387073

E-mail: [segr-sac@iss.it](mailto:segr-sac@iss.it)