



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.

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

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