

Convegni in contemporanea

- Roma
- Calabria
- Campania
- Emilia-Romagna
- Liguria
- Lombardia
- Marche
- Piemonte
- Puglia
- Sardegna
- Sicilia
- Toscana
- Veneto
- Iniziativa ONSP

Per affrontare in modo ottimale le strategie assistenziali per le malattie rare (circa 6.000 condizioni e molto eterogenee tra loro) è necessaria una specifica riflessione su gruppi omogenei.

Le malattie genetiche con disabilità congenita, rappresentano il gruppo più ampio ed omogeneo.

Si stima che 1 bambino/adolescente su 200 presenti una di queste condizioni, circa 50.000 in Italia. Una popolazione, con i loro genitori e familiari più stretti, pari a quella di città come Bologna o Firenze.

Per le malattie genetiche con disabilità congenita nella stragrande maggioranza dei casi non esiste una terapia risolutiva, ma è pur sempre possibile un sensibile miglioramento dello stato di salute e il raggiungimento di una qualità di vita ottimale, per chi ne è affetto e per le loro famiglie, spesso troppo isolate nell'affrontare i molti problemi.

La soluzione risiede nell'ottimizzare gli interventi terapeutici non solo nel campo medico ma anche, e soprattutto, in quello psico-sociale. Creare una rete efficiente tra i vari professionisti dei centri di riferimento e del territorio, sviluppare la ricerca socio-sanitaria in grado di individuare strategie innovative, promuovere la formazione continua.

I convegni qui presentati forniscono la palestra adeguata per riflettere su questi temi e proporre soluzioni a basso costo realizzabili a breve-medio termine.

Per ulteriori informazioni: Segreteria SIMGePeD icbd@icbd.org

Società
Italiana
Malattie
Genetiche
Pediatriche
Disabilità Congenite



SIMGePeD

in collaborazione con:

ABC - ACP - AFaDOC - AIBWS - Aldel22 - AIG - AINP - AIPD
AISAc - AISIA - AISiWH - AISMME - AISMo - AISP - AISW
AMEGEP - ANF - ANVCdL - APeC - APW - ASCMR - ASD
Campania - Ass. CAH - CeVEAS - Cometa ASMME - CoRERH
Cresc.i - DiStuRi-FIMP - Echidna - EDSA - Famiglie SMA - FGSFM
FIMP - GASBI - GISdG - IDEAS - IRIS - MRS - ONSP - OrSA
Raggiungere - SiCuPP - SIEDP - SIMA - SIN - SINP - SINPIA
SIOH - SIOI - SIPPS - SISMME - UMAR

Convegni in contemporanea



17 e 24
Novembre
2007

Assistenza, formazione e ricerca
nelle malattie genetiche e/o disabilità
ad elevata complessità assistenziale
in età evolutiva.
Riflessioni, proposte ed impegni

**Assistenza, formazione e ricerca
nelle malattie genetiche e/o disabilità
ad elevata complessità assistenziale in età evolutiva.
Riflessioni, proposte ed impegni.**

Sabato 17 Novembre 2007, h. 8,30 – 13,00
Aula Magna Clinica Mangiagalli
Via Commenda 12, Milano

8,30	Registrazione Partecipanti
9,00	Introduzione F. Bonino
9,15	Proposta di un modello di presa in carico assistenziale nella disabilità complessa A. Selicorni
9,45 –10,45	Tavola rotonda: M. Vuga L'assistenza globale come rete di contributi Intervengono: D. Valerio Sessa, D. Clerici, P. Vizziello, P. Marchisio, F. Zanetto, R. Longhi
10,45 –11,00	Intervallo
11,00 –12,30	Tavola rotonda: M. Vuga Dal dire al fare: criticità e risorse Intervengono: A. Baselli, M. Bonati, N. Principi, A. Albizzati, C.Tischer Sono inoltre stati invitati per la Regione Lombardia:l'Assessore alla Famiglia e Solidarietà Sociale Gian Carlo Abelli, l'Assessore alla Sanità Luciano Bresciani, il Direttore Generale Direzione Famiglie e Solidarietà Sociali Umberto Fazzone; per la Provincia di Milano: l'Assessore ai Servizi Sociali Ezio Casati, la Consigliera Ombretta Fortunati con delega per le problematiche relative alla disabilità; per il Comune di Milano: l'Assessore alla Salute Carla De Albertis, l'Assessore alla Famiglia Scuola e Politiche Sociali Mariolina Moioli; per l'ASL Città di Milano: il Direttore Generale Antonio Mobilia, Federsanità-ANCI, Piano di zona di Vimercate.
12,30-13,30	Discussione finale: M. Vuga, A. Selicorni, C. Tisher, D. Valerio Sessa

Partecipanti

- Alessandro Albizzati, Neuropsichiatra Infantile, Segretario Regionale Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza (SINPIA)
- Antonella Baselli, Direttivo nazionale Or.S.A.
- Maurizio Bonati, Laboratorio per la Salute Materno Infantile, Istituto Mario Negri, Milano
- Ferruccio Bonino, Direttore Scientifico IRCCS Fondazione Policlinico Milano
- Donata Clerici, Società Italiana di Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale
- Riccardo Longhi, Direttore Unità Operativa di Pediatria, Ospedale S. Anna Como
- Nicola Principi, I Clinica Pediatrica Università di Milano IRCCS Fondazione Policlinico Milano
- Paola Marchisio Direttivo Società Italiana di Pediatria Lombardia, I Clinica Pediatrica Università di Milano IRCCS Fondazione Policlinico Milano
- Angelo Selicorni, Ambulatorio di Genetica Clinica I Clinica Pediatrica Università di Milano IRCCS Fondazione Policlinico Milano
- Cristina Tischer Federazione Italiana Medici Pediatri SICUPP e FIMP
- Donatella Valerio Sessa, Presidente Associazione AISAC ONLUS
- Paola Vizziello, Neuropsichiatra Infantile, Unità Operativa di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza (UONPIA) IRCCS Fondazione Policlinico Milano
- Michela Vuga, Giornalista AGR – Agenzia Giornalistica RCS
- Federica Zanetto ,Associazione Culturali Pediatri



SIMGePeD

Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite

In collaborazione con:

ABC – ACP – AFaDOC – AIdel22 – AIPD – AISAc – AISIA – AISiWH – ANF AISMME – AISMO –
AISW – ANVCdL – AMEGEP – Associazione CAH – CeVEAS CoRERH – DiStuRi-FIMP – IDEAS –
Echidna – EDSA – Famiglie SMA – FGSFA
FIMP – GASBI – IRIS – ONSP – OrSA – Raggiungere – SICuPP
SIN – SINPIA – SIPPS – UMAR

17 – 24 Novembre 2007

Convegni

**Assistenza, formazione e ricerca
nelle malattie genetiche e/o disabilità
ad elevata complessità assistenziale
in età evolutiva.**

Riflessioni, proposte ed impegni

Roma

*Calabria, Campania, Emilia-Romagna
Liguria, Lombardia, Marche,
Piemonte, Puglia, Sardegna
Sicilia, Toscana, Veneto,
Iniziativa ONSP*



Segreterie scientifico-organizzative

- **Roma** Pierpaolo Mastroiacovo (icbd@icbd.org)
- **Calabria** Daniela Concolino (dconcolino@unicz.it),
Pietro Strisciuglio (pstrisciuglio@unicz.it)
- **Campania** Generoso Andria (andria@unina.it)
- **Emilia Romagna** Dante Baronciani (d.baronciani@ausl.mo.it),
Sergio Bernasconi (sbernasconi@ao.pr.it),
Guido Cocchi (cocchi@med.unibo.it),
Cristina Dieci (info@gasbi.it)
- **Lazio** Giulietta Cafiero (gvcafiero@yahoo.it),
Marco Cappa (cappa@opbg.net),
Anna Contardi (annacontardi@aipd.it),
Laura Reali (ellereali@libero.it)
- **Liguria** Eugenio Bonioli (ebonioli@unige.it),
Amnon Cohen (a.cohen@asl2.liguria.it),
Giorgio Conforti (ykconfo@tin.it),
Alberto Ferrando (aferrand@fastwebnet.it),
Giuseppe Trucchi (g.trucchi2@asl1.liguria.it)
- **Lombardia** Antonella Costantino (tonicost@fastwebnet.it),
Angelo Selicorni (ambulatorio@gencli.it),
Donatella Sessa (aisacass@aisac.it),
Maria Cristina Tischer (mctischer@hotmail.com)
- **Marche** Orazio Gabrielli (o.gabrielli@mercurio.it)
- **Piemonte** Margherita Cirillo Silengo (margherita.cirillosilengo@unito.it),
Giovanni Battista Ferrero (giovannibattista.ferrero@unito.it),
Claudio Fabris (claudio.fabris@unito.it)
- **Puglia** AMEGEP Domenico Campanella (info@amegepdomenicocampanella.it),
Rita Fischetto (rfischetto@libero.it)
- **Sardegna** Loredana Boccone (lboccone@mcweb.unica.it)
- **Sicilia** Giovanni Corsello (giocors@tiscalinet.it),
Maria Piccione (piccionemaria@libero.it),
Raffaella Malandrino (raffaelmat@libero.it)
- **Toscana** Agatino Battaglia (agatino.battaglia@inpe.unipi.it)
- **Veneto** Michele Gangemi (migangem@tin.it),
Fabrizio Fusco (fuscoam1@tin.it),
Luigi Memo (lmemo@ulss.tv.it)
- **ONSP** Silvia Di Michele (onspediatria@hotmail.com)

Società Scientifiche ed Associazioni di Pazienti e/o di Famiglie

Sigla	Denominazione	Sito web
ABC	Associazione Bambini Cri du Chat	www.criduchat.it
ACP	Associazione Culturale Pediatri	www.acp.it
AFaDOC	Associazione Famiglie Soggetti con Deficit Ormone Crescita ed altre Patologie	www.afadoc.it
AIBWS	Associazione Italiana Sindrome di Beckwith-Wiedemann	www.aibws.org
AIdel22	Associazione Italiana Delezione Cromosoma 22	www.aidel22.it
AIG	Associazione Italiana Gaucher	www.gaucheritalia.org
AINP	Associazione Italiana Niemann Pick	www.niemannpick.org
AIPD	Associazione Italiana Persone Down	www.aipd.it
AISAc	Associazione per l'Informazione e lo Studio dell'Acondroplasia	www.aisac.it
AISIA	Associazione Italiana Sindrome Insensibilità Androgeni	www.sindromedimorris.org
AISiWH	Associazione Italiana Sindrome di Wolf Hirshhorn	www.aisiwh.it
AISMME	Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie	www.aismme.org
AISMO	Associazione Italiana Sindrome di Moebius	www.moebius-italia.it
AISP	Associazione Italiana Sindrome di Poland	www.sindromedipoland.org
AISW	Associazione Italiana Sindrome di Williams	www.sindromediwilliams.org
AMEGEP Domenico Campanella	Associazione Malattie Metaboliche e Genetiche Puglia Domenico Campanella	www.amegepdomenicocampanella.it
ANF	Associazione Neurofibromatosi	www.neurofibromatosi.org
ANVCdL	Associazione Nazionale di Volontariato Sindrome Cornelia de Lange	www.corneliadelange.org
APeC	Associazione Pediatria di Comunità	www.associazionepediatriacomunita.it
APECEMAD	Associazione Pediatri Cefalù e Madonie	
APEL	Associazione Pediatri Extraospedalieri Liguri	www.apel-pediatri.it
APW	Federazione delle Associazioni per l' Aiuto ai Soggetti con la Sindrome di Prader-Willi e le loro Famiglie	www.praderwilli.it
ASCMR	Associazione Sindrome di Crisponi e Malattie Rare	www.sindromedicrisponi.it
ASD Campania	Associazione Sindrome di Down della Regione Campania	www.downneapolis.it
Ass. CAH	Associazione Sindrome Adreno Genitale – SAG	www.cahonlus.it
CeVEAS	Centro per la Valutazione dell Efficacia dell Assistenza Sanitaria	www.ceveas.it
Cometa ASMME	Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie	www.cometaasmme.org
CoRERH	Coordinamento Regionale Ligure Enti Riabilitazione Handicap	www.corerh.it
Cresc.i	Associazione Cresc.i	www.cresci.it
DiStuRi-FIMP	Divisione Studi e Ricerche-Palermo	www.fimppalermo.org
Echidna	Auto aiuto-silenzio interrotto	www.webst.it/echidna
EDSA	European Down Syndrome Association	www.edsa.info

Società Scientifiche ed Associazioni di Pazienti e/o di Famiglie

Sigla	Denominazione	Sito web
Famiglie SMA	Famiglie Atrofia Muscolare Spinale	www.famigliesma.org
Fondazione Mariani	Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani	www.fondazione-mariani.org
FGSFM	FG Syndrome Family Alliance	www.fg-syndrome.org
FIMP	Federazione Italiana Medici Pediatri	www.fimp.org
GASBI	Genitori Associati Spina Bifida Italia	www.gasbi.it
GISdG	Gruppo Italiano Sindrome di Goldenhar	www.goldenhar.it
IDEAS	Isodentric 15, Sezione Italiana	www.idic15.org
IRIS	Associazione Siciliana Malattie Ereditarie Metaboliche	
MRS	Malattie Rare Sardegna	www.malattieraresardegna.it
ONSP	Osservatorio Nazionale Specializzandi Pediatria	www.onsp.it
OrSA	Organizzazione Sindrome di Angelman	www.sindromediangelman.org
Raggiungere	Associazione Italiana per Bambini con Malformazioni agli Arti	www.raggiungere.it
SICuPP	Società Italiana delle Cure Primarie Pediatriche	www.sip.it
SIEDP	Società Italiana Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica	www.siedp.it
SIMA	Società Italiana Medicina dell'Adolescenza	www.sima-magam.org
SIN	Società Italiana di Neonatologia	www.neonatologia.it
SINP	Società Italiana Neurologia Pediatrica	www.sip.it
SINPIA	Società Italiana di Neuro-Psichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza	www.sinpia.eu
SIOH	Società Italiana Odontostomatologia Handicap	www.sioh.it
SIOI	Società Italiana Odontoiatria Infantile	www.infodent.it/sioi
SIP	Società Italiana di Pediatria	www.sip.it
SIPPS	Società Italiana Pediatria Preventiva e Sociale	www.sipps.it
SISMME	Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie	www.sismme.it
UMAR	Unione Malattie Rare	www.umaronlus.org

Presentazione

La SIMGePeD - Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite, è una società scientifica affiliata alla SIP - Società Italiana di Pediatria, fondata nel Settembre 2006, con lo scopo di promuovere la più corretta assistenza ai bambini ed adolescenti con malattie genetiche pediatriche e disabilità congenite sia proponendo e sperimentando nuovi modelli assistenziali, sia promuovendo la ricerca clinica e la formazione. Soci di questa nuova società sono tutti i professionisti delle varie branche della medicina che si occupano di disabilità genetiche in età evolutiva (tutte malattie rare) ai vari livelli socio-sanitari, compresi i genitori e i pazienti stessi che ricoprono un ruolo direttivo nelle numerose associazioni di volontariato.

Le varie discipline della medicina, tra cui la genetica, la neuropsichiatria infantile e la pediatria, hanno notevolmente contribuito negli ultimi anni a comprendere meglio le condizioni genetiche che possono causare una disabilità fisica o cognitiva. Sono stati raggiunti importanti traguardi nel campo delle possibilità diagnostiche e di trattamento. Ma si può fare di più. Nel futuro è necessario integrare meglio le varie attività assistenziali; è indispensabile promuovere una ricerca clinica in grado di individuare quali siano i trattamenti più appropriati (anche sintomatici) nelle numerosissime specifiche condizioni; è necessario promuovere un'approfondita formazione in questo campo nei vari settori perché nessun medico si trovi spaesato di fronte a condizioni così rare; è indispensabile in una parola sola promuovere una cultura di "salute ottimale" in tutti i bambini e adolescenti con una disabilità su base genetica o comunque congenita, senza distinzione alcuna. La salute, intesa come completa capacità di esprimere il proprio potenziale biologico e culturale, è un diritto inalienabile che può e deve essere raggiunto da ogni cittadino, anche se definito disabile per motivi classificativi o amministrativi. Focalizzare l'attenzione di tutti noi sull'età evolutiva è il miglior investimento possibile.

Anche nel campo di malattie rare, come le disabilità su base genetica ad elevata complessità assistenziale, è possibile e necessario promuovere una cultura della salute nel proprio territorio, utilizzando tutte le risorse già disponibili che attendono solo di essere potenziate e messe in una rete interattiva efficace e realizzabile.

La riflessione proposta nei 13 Convegni qui presentati intende essere la testimonianza concreta di tutti i partecipanti per un futuro sempre migliore con due obiettivi principali:

- ✓ riflettere "sul campo", in ogni regione italiana, sui bisogni assistenziali, di ricerca e formazione, necessari nel campo delle malattie genetiche e/o disabilità congenite ad elevata complessità assistenziale;
- ✓ analizzare le proposte operative che a breve e medio termine, a livello nazionale e regionale, possono migliorare significativamente l'assistenza ai bambini ed adolescenti con malattie genetiche e disabilità ad elevata complessità assistenziale e alle loro famiglie, sia nei presidi ospedalieri di riferimento sia nelle varie realtà socio-sanitarie territoriali.

Nel corso dei vari incontri verranno approfonditi i temi espressi nel documento intersocietario "**Proposta di un modello assistenziale per bambini e adolescenti con malattie genetiche o disabilità congenite ad elevata complessità assistenziale e per le loro famiglie**". Si raccomanda a tutti i partecipanti di aver presente questo documento reperibile sui siti web: www.icbd.org/documenti/modelloAssistenzialeCond.doc; www.sinpia.eu/documenti/index/get/last; www.sip.it/affiliate/home/page/news

Sintesi del modello assistenziale intersocietario

Obiettivo generale

Promuovere la salute globale del bambino e della sua famiglia, per porre le basi di una vita da adulto la più autonoma possibile, compatibilmente con le problematiche biomediche presenti, e che sia:

- integrata con le risorse territoriali,
- in grado di ridurre gli accessi in ospedale,
- centrata sulla famiglia e condivisa con essa,
- basata su un chiaro progetto assistenziale
- gestita da due *patient manager* esplicitati: uno presso il centro di riferimento e l'altro sul territorio

I principi di base

- Ogni bambino ha diritto ad un'assistenza globale pediatrica, a prescindere dalla rarità della sua condizione,
- La famiglia ha diritto a :
 - conoscere nei dettagli le caratteristiche della condizione patologica del proprio figlio e tutte le risorse che possono alleviarla
 - ricevere un'assistenza speciale per superare i momenti di crisi
 - partecipare consapevolmente a tutte le decisioni che riguardano il proprio figlio

Le strutture

- Centri di riferimento per diagnosi e follow-up per le varie specifiche patologie
 - Collegati in rete tra di loro, secondo il modello "Hub & Spoke (mozzo e raggi)", a funzione variabile, in base al tipo di malattia;
 - In ogni centro uno o più *patient manager*, responsabili della "salute globale" del bambino e della sua famiglia
- Servizi specialistici territoriali per problemi trasversali (es.: servizio di neuropsichiatria infantile territoriale o di riabilitazione)
- Pediatria di famiglia, di comunità e medicina generale di base
 - Strettamente collegati con i centri riferimento
 - Pediatri di famiglia identificati come *patient manager* sul territorio, preferibilmente e quando possibile
- Capitale sociale territoriale : associazioni di genitori, scuola, organizzazioni per il tempo libero
- Previdenze e facilitazioni fornite dagli enti locali

Gli strumenti

- Progetto assistenziale individuale, programmato in collaborazione tra centro di riferimento e territorio secondo le migliori evidenze disponibili (es.: linee guida, protocolli assistenziali concordati, esperienze sul campo)
- Libretto sanitario, possibilmente computerizzato, con scopi di registrazione e valutazione
- Centro assistenza disabilità o analoga struttura o potenziamento delle risorse umane in ogni centro di riferimento (competenze di psicologia, assistenza sociale, pediatria generale e segreteria) come "cemento" tra centro e territorio
- Stretto contatto tra centro di riferimento, servizi specialistici territoriali, pediatra/medico di famiglia, utilizzando occasioni di incontro interpersonali e quando necessario i moderni strumenti telematici
- Corsi di aggiornamento o altre occasioni di formazione dei professionisti e delle associazioni di genitori (anche a distanza)

Convegni ed Iniziative Regionali



14 Convegni con circa 200 relatori

56 Società Scientifiche o Associazioni di
Pazienti/Genitori coinvolte