

CISEF GASLINI
Centro Internazionale di Studi e Formazione
Germana Gaslini
Villa Quartara, Via Romana della Castagna, 11 A
16148 Genova - Italia

Direttore: Maurizio Luvizone

Provider Nazionale Accreditato ECM n. 856
Certificazione ISO9001:2008



IRCCS Azienda Ospedaliera Universitaria San Martino - IST
Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro



SEDE

CISEF Gaslini - Via Romana della Castagna, 11A - 16148, Genova

ISCRIZIONI

Iscrizioni gratuite.

Le domande di iscrizione dovranno pervenire alla Segreteria Organizzativa entro il **20/04/2017**.

Iscrizioni possibili anche on-line tramite il sito **www.cisef.org**.

FACULTY

David Adams	N.I.H-National Human Genome Research Institute, Bethesda- USA
Francesco Bruti	Fondazione Hopen, Milano
Deborah Capanna	Comitato I Malati Invisibili, Genova
Helene Cederroth	Wilhelm Foundation – the Undiagnosed, Sweden
Domenico Coviello	E.O. Ospedali Galliera, Genova
Maria C. De Stefano	Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma
Roberto Fancellu	Università degli Studi di Genova, IRCCS San Martino-IST Genova
Walter Gumirato	Comitato I Malati Invisibili, Genova
Leslie Matalonga	Centre Nazionale d' Analisi Genomica, Barcellona
Federico Maspes	Fondazione Hopen, Milano
Giovanni Murialdo	Università degli Studi di Genova, IRCCS San Martino-IST Genova
Jüergen Schäefer	Center for unrecognized and rare diseases University Hospital Gießen, Marburg
Carlo Serrati	Università degli Studi di Genova, IRCCS San Martino-IST Genova
Andrea Stimamiglio	FIMMG Liguria, Genova
Domenica Taruscio	Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma
Giovanni Ucci	IRCCS San Martino-IST Genova

CORSO SUL CENTRO CLINICO PER I MALATI ORFANI DI DIAGNOSI DELLA REGIONE LIGURIA

Direttore del Corso
Domenico Coviello

27 aprile 2017
Genova, CISEF Gaslini



Evento ECM 856-192135 - Crediti ECM N. _
Professioni accreditate

Medico Chirurgo: Genetica medica; Medicina fisica e riabilitazione; Medicina interna; Neurologia; Pediatria; Reumatologia; Neurofisiopatologia; Igiene, epidemiologia e sanità pubblica, Medicina generale (medici di famiglia); Pediatria (Pediatri di libera scelta). **Infermiere, Psicologo, Fisioterapista.**

OBIETTIVI FORMATIVI DI PROCESSO - Documentazione clinica, percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza-profili di cura (3)

La presenza dei partecipanti sarà verificata tramite firma di entrata e di uscita e compilazione della scheda di valutazione dell'evento. Per avere diritto ai crediti è necessario frequentare il 100% delle ore di formazione. La verifica dell'apprendimento avverrà tramite questionario con domande a risposta multipla.

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA • Laura Isnardi

CISEF Gaslini - Via Romana della Castagna, 11A - 16148, Genova

Tel.: 010 5636 2878 - FAX: 010 5636 2885

e-mail: lauraisnardi@cisef.org

Sito web: www.cisef.org

OBIETTIVI DEL CORSO

Le malattie non diagnosticate sono quelle condizioni mediche che sfuggono alla diagnosi e possono includere sia le malattie con una presentazione clinica atipica di una malattia rara diagnosticabile, sia le malattie in cui non è disponibile un test per la diagnosi in quanto la malattia non è ancora stata descritta o la causa non è stata identificata.

Ottenere una diagnosi può essere un percorso lungo e difficile che può durare molti anni, se non tutta la vita. Un ritardo nella diagnosi posticipa l'inizio di cure specifiche e può avere conseguenze irreversibili, a volte potenzialmente mortali.

Nel 2008, il "NIH - Undiagnosed Diseases Program (UDP)" è stato istituito dal National Human Genome Research Institute (NHGRI), dal National Institutes of Health (NIH) Office of Rare Diseases Research (ORDR) e dal NIH Clinical Center (NIH), per riuscire a fornire la diagnosi e il trattamento più adeguato per i pazienti con condizioni mediche sconosciute.

Negli anni successivi altre iniziative sono sorte in diversi paesi in supporto ai pazienti non diagnosticati. Il Corso presenterà le principali iniziative internazionali in corso e presenterà il progetto che ha portato alla costituzione del primo centro Clinico in Italia per i malati non diagnosticati. La costituzione di un Centro Clinico dedicato aumenta le possibilità di ricevere una diagnosi accurata, assicurando allo stesso tempo che, durante l'attesa della diagnosi, il paziente riceva le migliori cure e supporto sociale possibili. È quindi importante sensibilizzare e istruire il personale sanitario alle malattie rare e a quelle non diagnosticabili per migliorare la situazione dei pazienti affetti da malattie senza diagnosi nella loro lunga e complicata odissea.

Seguiranno 5 incontri (1 ogni 15 gg) con un gruppo interattivo multidisciplinare e un gruppo di medici di base con discussione di casi clinici ed applicazioni dei dati alla cartella informatizzata.

PROGRAMMA

08.30	Registrazione dei partecipanti <i>Moderatori: D. Capanna, D. Coviello</i>
09.00	Introduzione al Corso e Saluto delle Autorità
09.30	Wilhelm Foundation-The Undiagnosed Sweden <i>H. Cederroth</i>
10.00	La presa in carico del paziente: Hopen <i>F. Bruti, F. Maspes</i>
10.30	Il programma malattie senza diagnosi dell'NIH The National Institutes of Health (NIH) Undiagnosed Diseases Program (UDP) <i>D. Adams</i>
11.00	Il centro per le malattie rare e senza diagnosi di Marburg Center for unrecognized and rare diseases <i>J. Schaefer</i>

11.30	<i>Coffee Break</i>
12.00	La rete internazionale e italiana delle malattie non diagnosticate Undiagnosed Disease Network International and the Italian (UDN) <i>D. Taruscio, M. C. De Stefano</i>
12.30	Il programma Telethon "Malattie senza diagnosi" Telethon Network for Undiagnosed Diseases
13.00	Il progetto "Rare Disease Connect" The Rare Disease Connect Project <i>L. Matalonga</i>
13.30	<i>Lunch</i> Moderatori: G. Murialdo, G. Ucci
14.30	Il Comitato I Malati Invisibili e i Malati Orfani di Diagnosi <i>D. Capanna</i>
15.00	Il Centro Clinico per i Malati Orfani di Diagnosi della Regione Liguria <i>G. Murialdo</i>
15.30	L'importanza della Diagnosi e il ruolo multidisciplinare nel Centro Clinico <i>R. Fancellu, C. Serrati</i>
16.00	Il ruolo del medico di medicina generale <i>A. Stimamiglio</i>
16.30	La cartella clinica informatizzata del centro clinico <i>W. Gumirato</i>
17.00	Il ruolo della biobanca in supporto alla ricerca <i>D. Coviello</i>
17.30	Tavola rotonda <i>Comitato Scientifico del Centro Clinico</i>
18.00	Conclusioni e dibattito generale
18.30	Test valutazione ECM