

**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 Crisopulli**, 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](http://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](http://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](mailto:c.strappaghetti@villaumbra.gov.it)

**Tutoraggio e Segreteria organizzativa**

Laura Vescovi, [laura.vescovi@villaumbra.gov.it](mailto:laura.vescovi@villaumbra.gov.it) 075-5159734