



E.C.M.
educazione continua in medicina Umbria

ASSISTENZA E RICERCA SULLE MALATTIE RARE IN UMBRIA

FAD Sincrona
Scuola Umbra di Amministrazione Pubblica
27 Febbraio 2021

Orario: 8.30 – 14.00



Associazione Malattie Rare
"Mauro Baschirotto" Onlus
Sezione Umbra

In collaborazione con:



PREMESSA

Le Malattie Rare rappresentano una sfida in ambito diagnostico ed assistenziale; sono malattie trasversali in quanto interessano diverse specialità della Medicina. Circa l'80% di esse sono di origine genetica ed ereditaria, costituendo una problematica non solo per l'individuo ma anche per i suoi familiari. Spesso l'iter diagnostico è lungo, ma la crescente cultura medica e l'impiego di tecnologie avanzate rendono possibile una diagnosi eziologica e l'identificazione dei percorsi terapeutici più appropriati.

OBIETTIVI

Promuovere cultura e conoscenza, in ambito assistenziale e di ricerca, dare voce ai malati rari e alle associazioni dei pazienti, mettere i professionisti in relazione tra di loro con la finalità di creare team multidisciplinari.

PROGRAMMA

08.30 - 09.20 **Saluti Istituzionali**

Marco Magarini Montenero, *Amministratore Unico Scuola Umbra di Amministrazione Pubblica*

Claudio Dario, *Direttore Regionale Salute e Welfare, Regione Umbria*

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*

Maria Concetta Patisso, *Coordinatore Rete Malattie Rare Salute e Welfare Regione Umbria*

09.20 - 09.50 Lettura magistrale "Le malattie emorragiche congenite della coagulazione"

Paolo Gresele, *S.C. Medicina Interna Vascolare, Università di Perugia*

09.50 - 10.15 La diagnosi genetica delle malattie ereditarie dell'emostasi

Loredana Bury, *S.C. Medicina Interna Vascolare, Università di Perugia*

10.15 - 10.40 Attività del Centro di Riferimento Regionale di Genetica Medica e nuovi percorsi diagnostici per le Malattie Rare

Paolo Prontera, *Centro di Riferimento Regionale di Genetica Medica, A.O. di Perugia*

10.40 - 10.50 **Interventi e domande**

10.50 - 11.15 Inquadramento Clinico e classificazione delle Malattie Lisosomiali

Gabriela Stangoni, *Referente Società Italiana di Genetica Umana, Regione Umbria*

11.15 - 11.40 Malattia di Gaucher

Luca De Carolis, *S.C. Ematologia, A.O. di Perugia*

11.40 - 12.05 Sclerosi Tuberosa e malattia del gruppo mTOR

Teresa Anna Cantisani, *S.C. Neurofisiopatologia, A.O. di Perugia*

12.05 - 12.30 Neurofibromatosi tipo 1 e Sindrome di Legius

Elisabetta Manfroi, *Dipartimento di Neuroscienze, Struttura Complessa di Neurologia, A.O. di Terni*

12.30 - 12.40 **Interventi e domande**

12.40 - 13.05 Farmaci Orfani e malattie Rare

Mariangela Rossi, *Responsabile Assistenza farmaceutica, integrativa e protesica, Regione Umbria*



- 13.05 - 13.35** Associazioni di pazienti e loro referenti
Giuseppe Baschiroto, *Presidente Associazione Malattie Rare "Mauro Baschiroto" Onlus- Sezione Umbra*
Pietro Marinelli, *Presidente "Associazione Smith-Magenis-ASM17 Italia" e consigliere UNIAMO FIMR Federazione Italiana Malattie Rare*
Anna Rita Mezzasoma, *Vice-Presidente "Vita indipendente Umbria-ONLUS"*
- 13.35 - 14.00** Chiusura dei lavori, test ECM

OBIETTIVO ECM NAZIONALE

Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura.

DESTINATARI

Il corso è rivolto a medici, biologi, tecnici di laboratorio, infermieri e altri operatori sanitari operanti nei servizi interessati alle tematiche trattate.

Per l'accesso alla Piattaforma è necessario il collegamento ad Internet. Per la fruizione del corso il computer deve essere munito di audio e microfono integrati o cuffia con microfono. La webcam è facoltativa.

Il corso è compatibile sia con sistemi Windows che Mac OS

Per l'accesso alla piattaforma a distanza GO TO WEBINAR:

- Il sistema invia alla mail dell'utente un **link** a cui accedere per procedere con l'iscrizione che va fatta immediatamente.
- Una volta effettuata l'iscrizione si riceverà una e-mail di conferma con le informazioni per collegarsi alla piattaforma.
- È importante entrare in piattaforma **almeno 10 minuti prima** dell'inizio effettivo della formazione attraverso il tasto **PARTECIPA**. Questo anticipo permette di gestire anche eventuali difficoltà di accesso e/o di collegamento dei dispositivi. **l'ingresso in piattaforma non è consentito dopo l'avvio dell'attività.**

NOTE ORGANIZZATIVE

ISCRIZIONI

Le iscrizioni dovranno essere effettuate on-line dal sito della Scuola www.villaumbra.gov.it (Area Utenti). Nell'area utenti (navigazione sinistra) cliccare su "Iscriviti OnLine" e seguire le istruzioni.

Le iscrizioni vanno effettuate entro 25 febbraio 2021.

N.B. Si precisa che per l'iscrizione al corso gli operatori del SSR devono rispettare le procedure interne previste dalla propria Azienda

La partecipazione al corso è a **titolo gratuito** essendo l'attività finanziata dalla Direzione Salute e Coesione sociale della Regione Umbria.

Attestazione della 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

Crediti ECM: Il corso fornirà **7.5 crediti ECM** al personale medico-sanitario che, oltre al requisito di presenza, 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**. Per accedere nell'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

Maria Concetta Patisso, *Coordinatore Rete Malattie Rare, Salute e Welfare Regione Umbria*

COMITATO SCIENTIFICO

Gabriela Stangoni, *Referente Società Italiana di Genetica Umana, Regione Umbria*

Paolo Prontera, *Centro di Riferimento Regionale di Genetica Medica, A.O. di Perugia*

SCUOLA UMBRA DI AMMINISTRAZIONE PUBBLICA

Area Formazione-Responsabile procedimenti settore Sanità e Sociale

Coordinamento didattico-organizzativo

Cristina Strappaghetti, c.strappaghetti@villaumbra.gov.it

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

Laura Vescovi, 075-5159734, laura.vescovi@villaumbra.gov.it