



E.C.M.

educazione continua in medicina **Umbria**

**ASSISTENZA E RICERCA SULLE MALATTIE
RARE IN UMBRIA**

28 Febbraio 2020

Scuola Umbra di Amministrazione Pubblica, loc. Pila (Pg)



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

8:30 - 09:00 Saluti Istituzionali

Alberto Naticchioni, *Amministratore Unico Scuola Umbra di Amministrazione Pubblica*
Direzione Salute e Welfare Regione Umbria

- 09.00 – 9.30 Lettura magistrale “Le malattie congenite della coagulazione” **Paolo Gresele**, S.C. Medicina Interna Vascolare, Università di Perugia
- 09.30 – 10.00 Neurofibromatosi tipo 1 e Sindrome Legius, **Elisabetta Manfroi**, A.O. di Terni
- 10.00 – 10.45 Istituzioni Regionali, **Paola Casucci, Maria Concetta Patisso**, Regione Umbria, Assessorato alla Sanità
- 10.45 – 11.00 *Pausa Caffè*
- 11.00 – 11.30 Attività del Servizio di Genetica Medica e nuovi percorsi diagnostici per le Malattie Rare, **Paolo Prontera**, Servizio di Genetica Medica, A.O. di Perugia
- 11.30 – 12.00 Inquadramento Clinico e classificazione delle Malattie Lisosomiali, **Gabriela Stangoni**, Servizio di Genetica Medica, A.O. di Perugia
- 12.00 – 12.45 Malattia di Gaucher, **Luca De Carolis**, S.C. Ematologia, A.O. di Perugia
- 12.45 – 14.00 *Pausa Pranzo*
- 14.00 – 14.30 Sclerosi Tuberosa e malattia del gruppo mTOR, **Teresa Anna Cantisani**, S.C. Neurofisiopatologia, A.O. di Perugia
- 14.30 – 15.00 Malattie della coagulazione, **Loredana Bury**, S.C. Medicina Interna Vascolare, Università di Perugia
- 15.00 – 15.30 Farmaci Orfani e malattie Rare, **Mariangela Rossi**, Regione Umbria, Assessorato alla Sanità
- 15.30 – 16.00 Mitocon, X-Fragile, Associazioni di pazienti e loro referenti
- 16.00 – 16.30 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.

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 26 febbraio 2020.

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 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, Direzione Salute, Regione Umbria

COMITATO SCIENTIFICO

Gabriela Stangoni, SSD Neonatologia e Diagnostica Prenatale/CRR Genetica Medica, A.O. di Perugia

Paolo Prontera, SSD Neonatologia e Diagnostica Prenatale/CRR 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