

LA CARE DI UNA MALATTIA RARA
MEDICINA D'INIZIATIVA
23 Marzo 2019

Sede: Auditorium Giovanni XXIII LUMSA Piazza Santa Rita - Taranto

Destinatari: Medico Chirurgo – Infermieri (60 PEDIATRI DI LIBERA SCELTA - 5 MEDICI OSPEDALIERI - 5 MEDICI CHIRURGHI - 5 ANESTESISTI - 10 INFERMIERI)

Numero partecipanti previsti: 85/90

Durata: 8 ore

Docenti: Dott.ssa Giuseppina Annicchiarico

Dott. Marco Castori

Dott. Adriana Di Gregorio

Dott. Antonietta D'Oria

Dott. Antonio Galante

Tutor: Dott.ssa Teresa Cazzato – Dott. Pietro Minardi

Progettazione: Dott. Teresa Cazzato

Responsabile Scientifico dell'evento: Dott.ssa Teresa Cazzato

Obiettivo Generale: Al termine del corso il Pediatra di Famiglia deve saper avviare il paziente, con sospetto diagnostico di malattia rara, ad un presidio ospedaliero della rete nazionale. Successivamente alla diagnosi avviare un corretto percorso socio-assistenziale individuale coinvolgendo ed attivando la rete territoriale costituita dagli Ospedali della rete regionale per le malattie rare, le strutture e le figure socio-sanitarie di riferimento per una presa in carico globale che garantisca al paziente e alla famiglia la miglior qualità di vita possibile nel tempo.

Obiettivi specifici:

1. Prendere in carico il paziente con patologia rara (case-manager)
2. Conoscere la rete ospedale-territorio nella sua multidisciplinarietà.
3. Acquisire le competenze specifiche per il sospetto di segni e sintomi di una malattia rara.
4. Saper informare la famiglia.
5. Saper dialogare e confrontarsi con la rete regionale e nazionale malattie rare nel sospetto diagnostico.
6. Prendere in esame casi clinici per tracciare comuni percorsi assistenziali legati a bisogni trasversali.
7. Facilitare l'accesso degli stakeholders alle cure nei servizi, nei distretti sociosanitari, nei dipartimenti e negli ospedali del territorio.

Razionale: Una malattia si definisce rara quando la sua prevalenza intesa come numero di caso presenti su una data popolazione non supera una soglia stabilita. Vi sono 5 casi su 10.000 persone ed il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate

oscilla tra le 7.000 e 8.000 ma è una cifra che cresce con l'avanzare della scienza e della ricerca genetica. Secondo la rete Orphanet Italia nel nostro Paese i malati rari sono 2 milioni e il 70% sono bambini in età pediatrica. In base ai dati coordinati dal Registro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità, in Italia si stimano 20 casi di malattie rare ogni 10.000 abitanti ed ogni anno sono circa 19.000 nuovi casi segnalati dalle oltre 200 Strutture Sanitarie diffuse su tutta la Penisola. Il 20% delle patologie riguarda i pazienti in età pediatrica cioè inferiore ai 14 anni tra i quali le Malattie Rare che si manifestano con maggiore frequenza sono le malformazioni congenite (45%), le malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari. Considerando che l'esordio di una malattia rara è per il 50% nell'infanzia e che con l'entrata in vigore dei nuovi LEA l'elenco delle Malattie Rare sarà aggiornato annualmente, il pediatra è la figura di riferimento per il sospetto di diagnosi e per la famiglia. Il gruppo di pediatri, presa la consapevolezza circa le Malattie Rare e l'andamento crescente vuole inserirsi e condividere gli obiettivi della Rete tra i quali come sviluppare azioni di prevenzione, attivare la sorveglianza, migliorare gli interventi volti alla diagnosi e alla terapia, e promuovere l'informazione e la formazione (Decreto ministeriale n. 279 del 18 maggio 2001 e Piano Nazionale Malattie Rare 2013/2016)

PROGRAMMA

Ore 8,30: Registrazione dei partecipanti, assegnazione dei gruppi di lavoro, pre-test.

I SESSIONE: Scenario generale delle malattie rare introduzione al corso

- 9.00 – 9.30 Lo status quo delle malattie rare – Dott. Giuseppina Annicchiarico
- 9.30 – 9.45 Confronto dibattito tra pubblico ed esperto guidato da un conduttore
- 9.45 – 10.15 Epidemiologia locale delle malattie rare – Dott. Adriana Di Gregorio
- 10.15 – 10.30 Confronto dibattito tra pubblico ed esperto guidato da un conduttore

II SESSIONE: Diagnosi e strumenti delle malattie rare

- 10.30 – 11.00 La diagnosi di una malattia Rara raccontata da un genetista - Dott. Marco Castori
- 11.00 – 11.15 Confronto dibattito tra pubblico ed esperto guidato da un conduttore
- 11.15 – 11.45 Quali strumenti di diagnosi – Dott. Marco Castori
- 11.45 – 12.00 Confronto dibattito tra pubblico ed esperto guidato da un conduttore

III SESSIONE: Il pediatra di famiglia e la gestione di una malattia rara (casi clinici)

- 12.15 – 12.45 La presa in carico di una malattia rara – Pediatra di Famiglia Dott. Antonietta D'Oria
- 12.45 – 13.00 Confronto dibattito tra pubblico ed esperto guidato da un conduttore
- 13.00 – 13.20 Caso Clinico come SMA o Distrofia Muscolare (più frequente) e relativa necessità assistenziale – Pediatra di Famiglia Dott. Giuseppina Annicchiarico
- 13.20 – 13.30 Discussione in plenaria guidata dall'esperto
- 13.30 – 13.50 Caso Clinico più raro e relativa necessità assistenziale – Pediatra di Famiglia Dott. Antonio Galante

13.50 – 14.00 Discussione in plenaria guidata dall'esperto

IV SESSIONE: La rete Assistenziale delle Malattie Rare

14.00 – 14.45 Tavola Rotonda: Come funziona la rete Assistenziale delle Malattie Rare da parte dei vari attori coinvolti (Pediatria Dott. Valerio Cecinati – Anestesista – Chirurgo – Genetista Dott. Marco Castori)

14.45 – 15.15 Analisi del bisogno assistenziale del Pediatra, della Famiglia e di un referente dell'UVM

15.15 – 15.30 Confronto dibattito tra pubblico ed esperto guidato da un conduttore

15.30 – 16.00 Bisogni specifici della malattia rara. Dott. Giuseppina Annicchiarico

16.00 – 16.15 Confronto dibattito tra pubblico ed esperto guidato da un conduttore

16.15 – 16.45 Il percorso di un caso clinico di malattia rara diagnosticata: il filo di Arianna. Dott. Giuseppina Annicchiarico - Dott. Adriana Di Gregorio

16.45 – 17.00 Confronto dibattito tra pubblico ed esperto guidato da un conduttore

Ore 17.00 – 17.30: Compilazione del Post-test, conclusione lavori con il commento finale dei docenti e degli animatori.