



E.C.M.
educazione continua in medicina Umbria

ASSISTENZA E RICERCA SULLE MALATTIE RARE IN UMBRIA

28 FEBBRAIO 2019

**SALA CONVEGNI "UGO MERCATI" EX TRIANGOLO
AZIENDA OSPEDALIERA DI PERUGIA**



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

9:00	Saluti Istituzionali, Emilio Duca , Direttore Generale A.O. di Perugia
------	---

I SESSIONE	MALATTIE RARE IN UMBRIA
Moderatori:	Gabriela Stangoni (Pediatria e Genetica Medica), Paolo Prontera (Genetica Medica), Stefania Troiani (Pediatria, Direttore S.C. Neonatologia e TIN)
9:30	La gestione delle malattie rare a livello regionale: Rete Regionale Malattie Rare, Maria Concetta Patisso (Coordinatore Rete Malattie Rare) Registro Regionale Malattie Rare, Ombretta Checconi , (Responsabile, Direzione Salute, Regione Umbria)
10:00	Casistica delle Malattie Rare nel CRR Genetica Medica, Gabriela Stangoni
10:30	Malattia di Parkinson e forme genetiche rare, Paolo Calabresi (Ordinario Neurologia, Direttore S.C. Neurologia, AO di Perugia)
11:00	Test genetici nel Parkinson ereditario, Uros Hladnik (Genetica Medica, B.I.R.D, Vicenza)

II SESSIONE	MALATTIE RARE IN ONCOEMATOLOGIA PEDIATRICA
Moderatori:	Maurizio Caniglia (Direttore S.C. Oncoematologia Pediatrica), Gabriela Stangoni
11:30	Sarcoma mieloide una rara forma di presentazione della Leucemia Mieloide Acuta, Ilaria Capolsini (Oncoematologia Pediatrica)
12:00	Anemia diseritropeica dell'infanzia una rara forma di mielodisplasia, Francesco Arcioni (Diregente Medico Struttura Oncoematologia Pediatrica)
12:30	I GIST (tumori stromali gastrointestinali) nei bambini e negli adolescenti : un raro tumore in età pediatrica, Katia Perruccio (Oncoematologia Pediatrica)
13:00 -14:00	Pausa Pranzo

III SESSIONE	MALATTIE RARE DEL NEUROSVILUPPO
Moderatori:	Gabriela Stangoni , Stefania Troiani
14:00	La Sindrome di Bainbridge-Ropers: primi 2 casi in Umbria, Paolo Prontera (Centro di Riferimento Regionale per la Genetica Medica)

IV SESSIONE	MALATTIE RARE NEFROLOGICHE
Moderatori:	Rachele Maria Brugnano (<i>Direttore ff S.C. Nefrologia, AO di Perugia</i>), Gabriela Stangoni
15:00	L'amiloidosi: perché è così difficile porre diagnosi?, Rachele Del Sordo (<i>Anatomia e istologia patologica</i>)
15:30	L'amiloidosi renale: il punto di vista del nefrologo, Raffaella Sciri (<i>Dirigente Medico Nefrologo</i>)

ORARIO CORSO: 9.00 -16.00

DURATA: 6 ORE

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 2019.

La partecipazione al corso è **a titolo gratuito** essendo l'attività finanziata nell'ambito del Piano formativo regionale 2016.

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 **6 crediti ECM** al personale che, oltre al requisito di presenza (90%), supereranno il test ECM finale rispondendo correttamente ad almeno il 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

Tutoraggio e Segreteria Organizzativa

Laura Vescovi, 075-5159702, laura.vescovi@villaumbra.gov.it