



Scuola Umbra di  
Amministrazione Pubblica



Regione Umbria



*Azienda Ospedaliera di Perugia*



**E.C.M.**

educazione continua in medicina Umbria

# ASSISTENZA E RICERCA SULLE MALATTIE RARE IN UMBRIA

**28 FEBBRAIO 2019**

**SALA CONVEGNI "U. MERCATI" EX TRIANGOLO  
AZIENDA OSPEDALIERA DI PERUGIA**



Associazione Malattie Rare  
"Mauro Baschirotto" Onlus  
Sezione Umbra

***In collaborazione con:***

***Corso del Piano 2018-2019 degli interventi formativi rivolti al personale del sistema sanitario regionale dell'Umbria (DGR 1293 del 12/11/2018)***



## 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	<b>Saluti Istituzionali</b> , <i>Emilio Duca</i> (Direttore Generale A.O. di Perugia)
------	---

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

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

<b>III SESSIONE</b>	<b>MALATTIE RARE DEL NEUROSvilUPPO</b>
<b>Moderatori:</b>	<i>Gabriela Stangoni</i> , <i>Stefania Troiani</i>
14:00	<b>La Sindrome di Bainbridge-Ropers: primi 2 casi in Umbria</b> , <i>Paolo Prontera</i> (Genetica Medica)

<b>IV SESSIONE</b>	<b>MALATTIE RARE NEFROLOGICHE</b>
<b>Moderatori:</b>	<i>Rachele Maria Brugnano</i> (Direttore ff S.C. Nefrologia, AO di Perugia), <i>Gabriela Stangoni</i>

15:00	<b>L'amiloidosi: perché è così difficile porre diagnosi?</b> , <i>Rachele Del Sordo</i> (Anatomia e Istologia Patologica)
15:30	<b>L'amiloidosi renale: il punto di vista del nefrologo</b> , <i>Raffaella Sciri</i> (Nefrologia)

**DURATA DEL CORSO: Orario 9.00 -16.00**

### 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](http://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](http://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](mailto:c.strappaghetti@villaumbra.gov.it)

**Tutoraggio e Segreteria Organizzativa**

Laura Vescovi, 075 5159702, [laura.vescovi@villaumbra.gov.it](mailto:laura.vescovi@villaumbra.gov.it)