



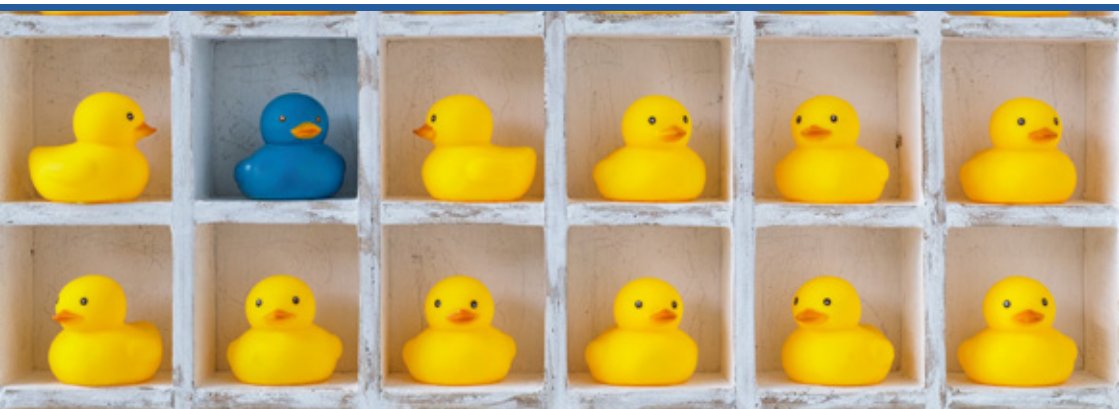
8^a EDIZIONE

PEDIA

CAMPUS

SORRENTO

11 - 14 APRILE 2019



SEI RARA MA TI RICONOSCO

Malattie Rare: Sospettarle, Riconoscerle, Trattarle

11-14 APRILE 2019

SORRENTO

CENTRO CONGRESSI LA RESIDENZA

PARCO DEI PRINCIPI

CON IL PATROCINIO DI



PROGRAMMA PRELIMINARE

SEI RARA MA TI RICONOSCO

Malattie Rare: Sospettarle, Riconoscerle, Trattarle



Razionale

Le malattie rare (MR) nel loro complesso hanno una frequenza stimata di circa 5 casi per 1000 abitanti. Questo vuol dire che ogni pediatra di base ha in carico non più di 5-6 casi inquadrabili come malattia cronica rara che richiede un approccio complesso multidisciplinare.

Anche se si parla di piccoli numeri, l'impegno del pediatra di famiglia, per la 'presa in carico' dei pazienti con MR è importante.

Il piano nazionale per le malattie rare (PNMR) 2013 prevede percorsi assistenziali inseriti in una rete specializzata che coinvolge diverse figure: i centri "Expertise" specializzati e individuati secondo precisi riferimenti normativi, le ASL, i medici del territorio, le associazioni delle famiglie, il terzo settore. Progetto importante e complesso che presenta non poche difficoltà come :

- La difficoltà di classificazione e codifica delle malattie e la necessità di rivalutare le situazioni anche "facendo riferimento ai loro aspetti clinici e funzionali"
- La frammentazione degli interventi
- La necessità di standardizzazione qualitativa e quantitativa dei LEA per le MR e il loro monitoraggio
- L'organizzazione del sistema in modo da prevedere la connessione tra centri e il territorio con le caratteristiche di unità funzionali per un effettivo lavoro in rete.

Tenendo conto delle indicazioni normative e di queste criticità, questa scuola rappresenta un'officina **atta alla formazione di formatori (possibilmente 1-2 pediatri per regione), che a loro volta applicheranno una formazione a cascata attraverso programmi formati definiti**. Riteniamo che solo in questo modo si riesca a fare formazione-informazione capillare e a poter disegnare possibili percorsi assistenziali e il ruolo degli attori tra ospedale e territorio e le loro interconnessioni funzionali.

Gli obiettivi formativi del corso sono:

L'obiettivo principale è quello di migliorare la preparazione del pediatra di famiglia e favorire il riconoscimento precoce delle patologie rare neuromuscolari (si riscontrano oltre 100 nuovi casi/anno) e lisosomiali (1:50.000-1:10.000) inoltre:

a) di competenza clinica

- Conoscere la fisiopatologia, le metodiche di valutazione delle MR nel bambino;
- Acquisire competenze ed abilità nella diagnosi delle MR e nella gestione delle problematiche connesse ad esse;
- Acquisire gli strumenti per la formulazione di una corretta diagnosi

b) di competenza comunicativa/relazionale

- Acquisire competenza nella comunicazione medico-paziente e nel counseling
- Acquisire abilità nel sostegno psicologico al bambino ed ai suoi familiari;

c) di competenza metodologica

- Saper individuare e definire la priorità d'intervento;
- Saper progettare in maniera congiunta tra tutti gli operatori secondo i criteri del lavoro di équipe;

SEI RARA MA TI RICONOSCO

Malattie Rare: Sospettarle, Riconoscerle, Trattarle

RESPONSABILE SCIENTIFICO

Maria Giuliano

Giovedì 11 Aprile 2019

14.30-16.00 SESSIONE PLENARIA - *Alimentazione*

- Il latte materno ... questo (s)conosciuto!
- I lattini adattati/formulati non sono tutti uguali
- Come deve essere un latte adattato/formulato
- Si fa presto a dire biologico

PEDIACAMPUS MALATTIE RARE: COSTRUZIONE DI UN PERCORSO

16:00-17:00 CONTRATTO D'AULA - *Maria Giuliano*

- Presentazione d'aula
- Presentazione dei docenti
- Presentazione svolgimento corso

18:00-19:30 LECTIO MAGISTRALIS

- La GENETICA nelle Malattie Rare
- La Diagnosi Genetica e la Sua Comprensione Per l'Applicazione della Pratica Clinica

Venerdì 12 Aprile 2019

09:00-10:15 **MALATTIA DI DUCHENNE** - *Che cos'è, quando sospettarla come diagnosticarla*

10:15-11:30 **MALATTIA DI FABRY** - *Che cos'è, quando sospettarla come diagnosticarla*

11:30-12:45 **MALATTIA DI POMPE** - *Che cos'è, quando sospettarla come diagnosticarla*

12:45-13:30 **Discussione in aula**

Il tutoraggio viene eseguito da tutti i relatori. I relatori definiscono i punti essenziali dell'argomento in un restituzione condivisa

13:30 PAUSA PRANZO

Venerdì 12 Aprile 2019

15:30-16:45 **MALATTIA DI GAUCHER** - *Che cos'è, quando sospettarla come diagnosticarla*

16:45-18:30 **MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO I** - *Che cos'è, quando sospettarla come diagnosticarla*

18:30-19:00 **Feedback**

Vengono raccolte dall'aula eventuali dubbi e criticità dando le risposte del caso.

Sabato 13 Aprile 2019

9:00-13:00 LA PRESA IN CARICO MULTIDISCIPLINARE

**GESTIONE MULTIDISCIPLINARE DEL PAZIENTE :
QUALI ESAMI FARE E QUANDO RICHIEDERLI?**

- MALATTIA DI DUCHENNE
- MALATTIA DI FABRY
- MALATTIA DI POMPE

13:00-13:30 **Discussione in Aula**

Il tutoraggio viene eseguito da tutti i relatori. I relatori definiscono i punti essenziali dell'argomento in un restituzione condivisa

13:30 PAUSA PRANZO

15:30-18:00 LEZIONI FRONTALI

- MALATTIA DI GAUCHER
- MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO I

18:00-19:30 SESSIONE PRATICA

• **Utilizzo del Kit Diagnostico in Ambulatorio: Quale, Per Quali Malattie e Come**

• **Feedback**

Vengono raccolte dall'aula eventuali dubbi e criticità dando le risposte del caso

Domenica 14 Aprile 2019

09:00-10:00 **Costruzione di una Carta Dei Servizi**

10:00-11:00 **Criticità**

11:00-12:00 **Formazione Webinair - Pediatotem**

11:30-12:30 **Take Home Message**

12:30-13:00 **Conclusioni-Test-Chiusura lavori**



COORDINAMENTO SCIENTIFICO

SIMPE
SOCIETÀ ITALIANA MEDICI PEDIATRI

CON IL PATROCINIO DI



SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

