



**E.C.M.**  
educazione continua in medicina Umbria

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

**FAD Sincrona**  
**Scuola Umbra di Amministrazione Pubblica**  
**27 Febbraio 2021**

**Orario: 8.30 – 14.00**



Associazione Malattie Rare  
"Mauro Baschirotto" Onlus  
Sezione Umbra

***In collaborazione con:***

***Corso del Piano Stralcio 2018-2019 degli interventi formativi rivolti al personale del  
sistema sanitario regionale dell'Umbria (DGR 694 del 25/06/2018)***



## 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

- 08.30 - 09.20**     **Saluti Istituzionali**  
**Marco Magarini Montenero**, *Amministratore Unico Scuola Umbra di Amministrazione Pubblica*  
**Claudio Dario**, *Direttore Regionale Salute e Welfare, Regione Umbria*  
**Paola Casucci**, *Direzione regionale Salute e Welfare Servizio "Programmazione sanitaria, assistenza ospedaliera, assistenza territoriale, integrazione socio-sanitaria, valutazione di qualità e progetti europei", Regione Umbria*  
**Maria Concetta Patisso**, *Coordinatore Rete Malattie Rare Salute e Welfare Regione Umbria*
- 09.20 - 09.50**     Lettura magistrale "Le malattie emorragiche congenite della coagulazione"  
**Paolo Gresele**, *S.C. Medicina Interna Vascolare, Università di Perugia*
- 09.50 - 10.15**     La diagnosi genetica delle malattie ereditarie dell'emostasi  
**Loredana Bury**, *S.C. Medicina Interna Vascolare, Università di Perugia*
- 10.15 - 10.40**     Attività del Servizio di Genetica Medica e nuovi percorsi diagnostici per le Malattie Rare  
**Paolo Prontera**, *Servizio di Genetica Medica, A.O. di Perugia*
- 10.40 - 10.50**     ***Interventi e domande***
- 10.50 - 11.15**     Inquadramento Clinico e classificazione delle Malattie Lisosomiali  
**Gabriela Stangoni**, *Referente Società Italiana di Genetica Umana, Regione Umbria*
- 11.15 - 11.40**     Malattia di Gaucher  
**Luca De Carolis**, *S.C. Ematologia, A.O. di Perugia*
- 11.40 - 12.05**     Sclerosi Tuberosa e malattia del gruppo mTOR  
**Teresa Anna Cantisani**, *S.C. Neurofisiopatologia, A.O. di Perugia*
- 12.05 - 12.30**     Neurofibromatosi tipo 1 e Sindrome di Legius  
**Elisabetta Manfroi**, *Dipartimento di Neuroscienze, Struttura Complessa di Neurologia, A.O. di Terni*
- 12.30 - 12.40**     ***Interventi e domande***
- 12.40 - 13.05**     Farmaci Orfani e malattie Rare  
**Mariangela Rossi**, *Responsabile Assistenza farmaceutica, integrativa e protesica, Regione Umbria*

**13.05 - 13.35** Associazioni di pazienti e loro referenti

**13.35 - 14.00** 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.

**Per l'accesso alla Piattaforma è necessario il collegamento ad Internet. Per la fruizione del corso il computer deve essere munito di audio e microfono integrati o cuffia con microfono. La webcam è facoltativa.**

**Il corso è compatibile sia con sistemi Windows che Mac OS**

#### **Per l'accesso alla piattaforma a distanza GO TO WEBINAR:**

- Il sistema invia alla mail dell'utente un **link** a cui accedere per procedere con l'iscrizione che va fatta immediatamente.
- Una volta effettuata l'iscrizione si riceverà una e-mail di conferma con le informazioni per collegarsi alla piattaforma.
- È importante entrare in piattaforma **almeno 10 minuti prima** dell'inizio effettivo della formazione attraverso il tasto **PARTECIPA**. Questo anticipo permette di gestire anche eventuali difficoltà di accesso e/o di collegamento dei dispositivi. **l'ingresso in piattaforma non è consentito dopo l'avvio dell'attività.**

### **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 25 febbraio 2021.**

**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 **7.5 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**, *Coordinatore Rete Malattie Rare, Salute e Welfare Regione Umbria*

#### **COMITATO SCIENTIFICO**

**Gabriela Stangoni**, *Referente Società Italiana di Genetica Umana, Regione Umbria*

**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)

#### **SEGRETERIA ORGANIZZATIVA**

Laura Vescovi, 075-5159734, [laura.vescovi@villaumbra.gov.it](mailto:laura.vescovi@villaumbra.gov.it)