



**Iscrizioni.** Chiusura: 12 ottobre 2004.

**Quota d'iscrizione.** 25,00 €.

**Modalità di iscrizione.** La quota di iscrizione va versata sul c/c postale n. 12203527 intestato a UNIAMO F.I.M.R. specificando la causale: "Iscrizione al Corso di formazione sulle Malattie Rare". Considerato che il corso è a numero chiuso, si prega di verificare con la Segreteria Organizzativa la disponibilità dei posti.

Nome .....

Cognome .....

Codice fiscale .....

Professione .....

Specializzazione .....

Indirizzo dell'ambulatorio .....

Telefono ambulatorio .....

Fax .....

Cellulare .....

E-mail .....

Indirizzo di residenza .....

Intestatario della ricevuta (con CF o P. IVA) .....

Necessito di attestato di partecipazione SI  NO

Si prega di inviare questa scheda di adesione, compilata in tutte le sue parti, allegando copia della ricevuta di pagamento, ai seguenti recapiti della Segreteria Organizzativa:

fax: 041-52.30.196; e-mail: [uniamo@libero.it](mailto:uniamo@libero.it);

indirizzo: UNIAMO F.I.M.R. - ONLUS Castello 3816 - 30122 Venezia, indicando anche gli estremi per la ricevuta della quota di iscrizione.

Per informazioni: 041-24.10.886.

**Privacy.** Ai sensi del Decreto Legislativo n. 196 del 30 giugno 2003, articolo 13, la Federazione UNIAMO La informa che i dati personali saranno trattati per fini legati alla realizzazione dell'evento nonché per l'invio gratuito di documentazione relativa ad altri convegni o iniziative organizzate dal medesimo ente.

Data .....

Firma .....

Promossa da:  
**UNIAMO onlus**  
Federazione Italiana Malattie Rare

### Centro Regionale di Riferimento per le Malattie Rare, Regione Veneto



S A L U S  
P U E R I

Fondazione *Salus Pueri* - Padova

e realizzata grazie al contributo di:



Con la collaborazione di:  
Azienda Ulss 12 Veneziana

Con il Patrocinio di:  
REGIONE DEL VENETO  
PROVINCIA DI VENEZIA  
COMUNE DI VENEZIA

Segreteria organizzativa:

**UNIAMO**

F.I.M.R. - ONLUS

Tel: 041-24.10.886

Fax: 041-52.30.196

e-mail: [uniamo@libero.it](mailto:uniamo@libero.it)

Castello 3816 - 30122 Venezia

Stampa: Offset Serenissima, Venezia

**UNIAMO**  
FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE  
ONLUS

Centro Regionale di Riferimento  
per le Malattie Rare,  
Regione Veneto

### Corso di formazione sulle Malattie Rare

**Venezia 22 ottobre 2004**

Telecom Italia Future Centre  
Campo San Salvador  
Venezia

E' stata presentata domanda  
di accreditamento ECM per Medici  
(Pediatri di Libera Scelta, Medici di Famiglia,  
Organizzazione dei Servizi Sanitari di Base)



## Premessa

Definizione di Malattie Rare:

- Sono patologie con frequenza, nella UE, inferiore a 5 casi su 10.000 persone (meno dello 0,05%).
- Sono state classificate oltre 6.000 malattie rare, ma per molte altre, non esiste ancora diagnosi.
- La maggior parte di esse sono croniche, degenerative, invalidanti e da trattare, ove possibile, per tutta la vita.
- Ne vengono colpiti soprattutto i bambini ma anche gli adulti e possono manifestarsi in qualsiasi momento della vita.
- Per quasi nessuna di esse è possibile guarire, per molte non esistono terapie specifiche, per alcune nessuna cura.
- Circa l'80% è di origine genetica.
- In Italia ne soffrono circa 2 milioni di persone, in Europa circa 20 milioni.
- Rappresentano circa il 10% di tutte le malattie.

## Contenuti

Il corso intende migliorare le conoscenze specifiche dei Medici di famiglia, dei Pediatri di libera scelta e dei Medici dei servizi distrettuali circa i bisogni delle persone affette da malattie rare. Nel definire il profilo di tali bisogni, si è tenuto conto principalmente delle istanze e le esigenze espresse dal mondo delle Associazioni e direttamente dalle famiglie e dagli ammalati.

Come già in molti altri Paesi occidentali, anche in Italia si è legiferato recentemente (DM 279 del 2001) per predisporre la Rete nazionale di assistenza per le malattie rare, riconoscendo a questi malati benefici particolari ed imponendo ai programmatori regionali specifiche azioni e ai professionisti impegnati nei servizi socio - sanitari alcune attività mandatorie.

La Regione Veneto ha tempestivamente individuato il Centro di riferimento per le malattie rare, la Rete regionale dei presidi accreditati per specifico gruppo di malattie e predisposto un'importante serie di attività a supporto della diagnosi, trattamento e presa in carico di tali pazienti. Nel fare ciò ha tenuto particolarmente conto del carico che la presenza di una malattia rara dà nella vita quotidiana delle famiglie degli affetti, mettendo in atto quanto possibile per semplificare ogni iter amministrativo e per far riconoscere agilmente i loro diritti.

Quanto attuato sarà realmente efficace solo se pienamente conosciuto ed utilizzato dai Medici di famiglia, dai Pediatri di libera scelta e dai Medici dei servizi distrettuali, che costituiscono il filtro ideale per formulare il primo sospetto diagnostico e *partnership* preziosa per ogni presa in carico.

## Obiettivi

Il corso si prefigge i seguenti obiettivi:

- ampliare le conoscenze di Medici di famiglia, Pediatri di libera scelta e Medici dei servizi distrettuali nel campo delle malattie rare
- facilitare il legame tra attività dei Medici di famiglia, dei Pediatri di libera scelta e dei Medici dei servizi distrettuali con quella della Rete regionale di assistenza per i malati rari
- potenziare le competenze diagnostiche e di presa in carico del malato raro da parte dei Medici di famiglia, dei Pediatri di libera scelta e dei Medici dei servizi distrettuali

## Programma

Ore 9.30	APERTURA DEI LAVORI <i>Loredana Nasta</i> Coordinatore dei lavori Presidente UNIAMO	Ore 11.45	Il dubbio diagnostico: cosa fare, a chi rivolgersi. Lavoro di gruppo con casi simulati. Facilitatori: <i>Silvia Manea, Monica Mazzucato, Francesco Zambon</i> Registro Regionale Malattie Rare
Ore 9.35	Saluti delle Istituzioni	Ore 13.00	COLAZIONE DI LAVORO
Ore 9.50	Il ruolo dell'Azienda Ulss 12 Veneziana nella Rete di assistenza regionale alle malattie rare. <i>Elisabetta Bohm</i> Presidio accreditato per le malattie rare Oculistica di Mestre	Ore 14.20	Da bambino ad adulto: prospettive e problemi delle malattie metaboliche ereditarie. <i>Alberto Burlina</i> U.O. Malattie Metaboliche Ereditarie Dipartimento Pediatria di Padova
Ore 10.00	Cosa sono le malattie rare? <i>Loredana Nasta</i> Presidente UNIAMO	Ore 14.45	La gestione quotidiana: l'inserimento negli ambienti di vita. Lavoro di gruppo con casi simulati. Facilitatori: <i>Paola Facchin, Francesca Foltran, Melissa Rosa Rizzotto</i> Registro Regionale Malattie Rare
Ore 10.20	L'organizzazione regionale per le malattie rare. <i>Paola Facchin</i> Registro Regionale Malattie Rare	Ore 15.50	Cosa si può chiedere alle Associazioni d'utenza? <i>Renza Galluppi</i> Federazione UNIAMO
Ore 10.45	Malattie rare: quante e quali nel Veneto? <i>Cristina Ranzato</i> Registro Regionale Malattie Rare	Ore 16.10	Dibattito
Ore 11.00	COFFEE BREAK	Ore 16.45	Attività individuale pratica
Ore 11.20	Le prospettive della ricerca e le ricadute dell'assistenza. <i>Maurizio Scarpa</i> Centro Regionale Malattie Rare Dipartimento Pediatria di Padova	Ore 17.15	Valutazione finale
		Ore 17.30	CHIUSURA DEI LAVORI