

Relatori e Moderatori

Michela Bettinzoli

*Scuola di Specializzazione in Malattie dell'Apparato Respiratorio,
Università degli Studi di Brescia*

Daria Bettoni

U.O. Farmacia Interna, A.O. Spedali Civili di Brescia

Eliana Breda

Responsabile Centro Territoriale per le Malattie Rare, ASL Brescia

Manuela Codazzi

*Scuola di Specializzazione in Chirurgia dell'Apparato Digerente,
Università degli Studi di Brescia*

Luciano Corda

U.O. Clinica Medica, I-II Medicina, A.O. Spedali Civili di Brescia

Ottavio Di Stefano

Presidente Ordine Medici ed Odontoiatri della provincia di Brescia

Mara Giacchè

U.O. Clinica Medica, I-II Medicina, A.O. Spedali Civili di Brescia

Adriana Loglio

Medico di Medicina Generale

Maria Elena Lorenzetti

Pediatra e Genetista Medico

Roberto Micheli

U.O. Neuropsichiatria Infantile, A.O. Spedali Civili di Brescia

Anna Molinaro

U.O. Neuropsichiatria Infantile, A.O. Spedali Civili di Brescia

Riccardo Nascimbeni

*U.O. Chirurgia Generale I, A.O. Spedali Civili di Brescia
Cattedra di Chirurgia Generale*

Rita Padoan

*U.S. Centro Regionale di Supporto per la Fibrosi Cistica,
A.O. Spedali Civili di Brescia*

Gloria Patelli

*Medico, Assegno di Ricerca Progetto PCD, Clinica Pediatrica,
Università degli Studi di Brescia*

Alba Pilotta

*Responsabile Aziendale per le Malattie Rare,
A.O. Spedali Civili di Brescia*

Elide Spinelli

Servizio Malattie Rare, A.O. Spedali Civili di Brescia

Maria Chiara Tacchetti

*Medico Specializzando U.O. Clinica Medica, I-II Medicina,
Università degli Studi di Brescia*

INFORMAZIONI GENERALI:

Sede del Convegno:

Sala Conferenze Ordine Medici ed Odontoiatri
della Provincia di Brescia
Via Lamarmora n. 167 - 25124 Brescia

Responsabili Scientifici:

DOTT. GERMANO BETTONCELLI
DOTT.SSA ALBA PILOTTA

Iscrizione:

La partecipazione al Convegno è gratuita e limitata a 150 partecipanti. Sono stati concessi n. 3 crediti formativi ECM per medici chirurghi di tutte le discipline.

LA OBBLIGATORIA ISCRIZIONE SI PUÒ EFFETTUARE COMPILANDO DIRETTAMENTE LA SCHEDA DI ISCRIZIONE PRESENTE SUL SITO DELL'ORDINE (www.ordinemedici.brescia.it - SEZIONE FORMAZIONE) FINO AL RAGGIUNGIMENTO DEI POSTI A DISPOSIZIONE.

Informazioni possono essere richieste contattando la Segreteria Organizzativa:
Ordine Medici ed Odontoiatri
della Provincia di Brescia
Tel. 0302429537 - Fax 0302429530 - e-mail:
iscrizioneaggiornamenti@ordinemedici.brescia.it;
www.ordinemedici.brescia.it



ORDINE
MEDICI CHIRURGI
E ODONTOIATRI
DELLA PROVINCIA
DI BRESCIA

COMMISSIONE CULTURA
Coordinatore:
Dott. Germano Bettoncelli



SPEDALI CIVILI
BRESCIA
AZIENDA OSPEDALIERA
SERVIZIO
MALATTIE RARE

Convegno

LA RETE PER LE
MALATTIE RARE:
NORMATIVA E GESTIONE
DEL PAZIENTE.
L'ESPERIENZA DEGLI
SPEDALI CIVILI DI BRESCIA

21 aprile 2012
ore 8.00

Sala Conferenze
Ordine Medici ed Odontoiatri
Via Lamarmora n. 167
(Palazzo il Diamante) - Brescia

Programma

Le Malattie Rare comprendono numerose patologie (circa 6.000-8.000) estremamente eterogenee, per eziologia, meccanismi patogenetici e sintomi clinici, ma accomunate dalla bassa prevalenza nella popolazione generale (5 soggetti colpiti su 10.000 secondo la definizione dell'Unione Europea).

Spesso giungere alla diagnosi di una Malattia Rara è complesso e può richiedere tempi molto lunghi, anche perché la mancanza di esperienza specifica del medico tende generalmente ad attribuire i sintomi a patologie di più frequente riscontro. Pur tuttavia i medici delle cure primarie restano coloro cui i pazienti con più frequenza si rivolgono in prima battuta.

Per questi motivi è necessario formare e informare tutti i medici affinché, nel minor tempo possibile, siano in grado di formulare un sospetto diagnostico e indirizzare il paziente verso i centri specializzati della Rete Nazionale Malattie Rare. Qui il paziente viene tra l'altro informato anche dei benefici di legge di cui ha diritto (Decreto ministeriale 18 maggio 2001, n. 279).

Dopo la diagnosi, questi pazienti spesso devono affrontare una serie di problematiche assistenziali (nutrizionali, gastroenterologiche, pneumologiche, cardiologiche ecc.), talora complesse e che portano il pediatra di famiglia e il medico di medicina generale ad essere coinvolti direttamente nella vita quotidiana dei pazienti e delle loro famiglie.

L'obiettivo di questo evento è dunque porre l'attenzione dell'audience sulla problematica delle Malattie Rare in particolare riguardando:

- normativa a tutela delle stesse,
- Rete Nazionale,
- modalità di fornitura di farmaci e ausili terapeutici,
- esperienza clinico-diagnostica maturata dall'A.O. Spedali Civili di Brescia in 10 anni di attività come Presidio della Rete Nazionale per le Malattie Rare.

Si desidera infine presentare il Servizio Malattie Rare dell'Azienda, che coordina l'attività clinica, promuove l'offerta sanitaria e la formazione professionale dei referenti del Presidio a tutela dei pazienti.

Saranno fornite le indicazioni necessarie per prendere contatti con il Servizio Malattie Rare dell'A.O. Spedali Civili di Brescia, punto di riferimento sul territorio bresciano per medici di medicina generale e pediatri di base che desiderino ricevere informazioni o inviare pazienti alla nostra attenzione.

Relativamente ad alcune patologie verranno sottolineate le complessità diagnostiche che frequentemente rendono difficoltoso il raggiungimento della diagnosi ritardandola.

Dott. Germano Bettoncelli
Dott.ssa Alba Pilotta

MODERATORI:

A. LOGLIO - M. E. LORENZETTI - A. PILOTTA

Ore 8.00 Registrazione dei partecipanti

Ore 8.30 Saluto dell'Ordine
O. DI STEFANO

Saluto

- DIREZIONE STRATEGICA
DIREZIONE SANITARIA OSPEDALE
DEI BAMBINI
A.O. SPEDALI CIVILI DI BRESCIA
- AZIENDA SANITARIA LOCALE
DI BRESCIA

PARTE PRIMA:

NORMATIVA E GESTIONE PRATICA DEL PAZIENTE CON MALATTIA RARA

Ore 8.45 Le Malattie Rare: rilevanza socio-sanitaria e aspetti gestionali.
L'esperienza del Servizio Malattie Rare dell'A.O. Spedali Civili di Brescia
E. SPINELLI

Ore 9.30 La fornitura farmaceutica per i pazienti con Malattie Rare
D. BETTONI

Ore 9.45 Malattie Rare e ASL:
il Centro Territoriale per le Malattie Rare dell'ASL di Brescia
E. BREDA

Ore 10.00 Discussione

Ore 10.30 Pausa caffè

PARTE SECONDA:

COMPLESSITÀ E DIFETTI DELL'ITER CLINICO DIAGNOSTICO DEL PAZIENTE CON MALATTIA RARA: ALCUNI ESEMPI DALL'ESPERIENZA DEL PRESIDIO DI RETE A.O. SPEDALI CIVILI DI BRESCIA

Ore 11.00 Il percorso accidentato del paziente con deficit di alfa 1 antitripsina
M. BETTINZOLI - L. CORDA

Ore 11.15 Discinesia ciliare primitiva, quando sospettare la diagnosi in età infantile.
Casi clinici emblematici
G. PATELLI - R. PADOAN

Ore 11.30 Polipi multipli del colon retto: è una poliposi adenomatosa familiare?
M. CODAZZI - R. NASCIMBENI

Ore 11.45 Feocromocitoma: dalla clinica alla genetica... e ritorno
M.C. TACCHETTI - M. GIACCHÈ

Ore 12.00 Il caffè latte migliora la prognosi dei tumori?
A. MOLINARO - R. MICHELI

Ore 12.15 Discussione e Conclusioni

Ore 13.15 Verifica dell'apprendimento dei partecipanti