

UNIAMO F.I.M.R. onlus è la Federazione Nazionale delle organizzazioni di pazienti affetti da patologie rare da sempre impegnata nella tutela dei diritti e nel miglioramento della qualità di vita del paziente e della sua famiglia.

UNIAMO F.I.M.R. onlus è stata fondata nel 1999 a Roma su iniziativa di un ristretto gruppo di associazioni e in un decennio di attività è arrivata a contare più di 80 associazioni di pazienti in rappresentanza di oltre 600 diverse patologie rare.

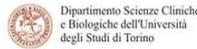
In Europa, UNIAMO F.I.M.R. onlus è membro di Eurordis, l'organizzazione che raggruppa centinaia di associazioni di pazienti provenienti dai 27 Stati membri dell'Unione Europea in rappresentanza di oltre 20 milioni di pazienti.



con il patrocinio della



in collaborazione con



promosso da



### Moderatori e Relatori

- Carlo Albera
- Mirella Alpa
- Rita Andreo
- Irene Bagnasco
- Simone Baldovino
- Luigi Bonavita
- Simona Bortolotto
- Caterina Canavese
- Adriano Chiò
- Patrizia Dassi
- Mario De Marchi
- Carlo Di Mascio
- Gbattista Ferrero
- Enrico Grosso
- Roberto Lala
- Luigi Luccoli
- Silvana Martino
- Piera Merli
- Tiziana Mongini
- Davide Montin
- Barbara Pasini
- Patrizia Piano
- Federica Ricci
- Dario Roccatello
- Paolo Sala
- Mario Sandretto
- Margherita Silengo
- Marco Spada
- Piemanda Vigliano

### direzione scientifica Dario Roccatello

- Segreteria scientifica**  
 Marco Nangeroni  
 Formatore Master FIMP  
 Patrizia Piano  
 Formatore Master FIMMG  
 Nico Aristide Sciolla  
 Regionale FIMP  
 Claudio Nuti  
 Regionale SIMG  
 Alfredo Brusco  
 Regionale SIGU  
 Giovanbattista Ferrero  
 Regionale SIMGePeD  
 Fabio Maria Massara  
 Regionale SIP  
 Roberto Venesia  
 Regionale FIMMG  
 Simone Baldovino  
 Referente Regionale M.R.  
 Dario Roccatello  
 Referente Regionale M.R.

Il corso è stato accreditato ECM

segreteria organizzativa:  
 UNIAMO F.I.M.R. o.n.l.u.s.  
 San Marco 1737 - 30124 Venezia  
 Tel. e Fax 041 2410886  
 segreteria@uniamo.org  
 www.uniamo.org



conoscere  
per assistere

## Corso di formazione: diagnosi e assistenza sulle malattie rare per pediatri di libera scelta e medici di medicina generale

19  
ottobre  
2013

Aula Magna G. Bizzozero  
 Dip. Scienze Cliniche e Biologiche  
 Università degli Studi di Torino  
 via Michelangelo, 25  
 TORINO



Rare Disease Day

## programma



conoscere  
per assistere

### Un'alleanza che aiuta ad aiutare

progetto triennale di formazione sulle malattie rare rivolto ai medici di medicina generale e ai pediatri di libera scelta

Grazie ad un protocollo d'intesa firmato tra UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare onlus, le società scientifiche SIP, SIMG, SIMGePeD e SIGU, le federazioni di categoria FIMP e FIMMG e FARMINDUSTRIA è nato un progetto nazionale per dare ai medici di famiglia, pediatri e genetisti maggiori conoscenze e strumenti sulla diagnosi e sulla presa in carico globale dei pazienti colpiti da malattie rare e loro familiari, per migliorare la loro qualità di assistenza e di vita.

- Per affrontare i problemi trasversali dei malati rari
- Per riflettere sulla qualità di assistenza e sulla continuità assistenziale dei malati rari attraverso le età
- Per creare formatori che trasferiscano le nuove competenze e capacità agli operatori in tutto il territorio nazionale capillarmente

### sessione plenaria

- 9,00 Apertura del corso  
*Renza Barbon Galluppi*  
 Presidente UNIAMO  
 Saluto delle Istituzioni  
*Paolo Sala*  
 Gruppo Biotecnologie Farmindustria  
 Testimonianze di genitori  
*Luigi Bonavita*  
 Associazione Italiana Niemann Pick
- 9,30 Legislazione nazionale e regionale delle malattie rare  
*Dario Roccatello*
- 9,50 La diagnosi e il laboratorio  
*Mario De Marchi*
- 10,10 Tutele sociali  
*Carlo Di Mascio*
- 10,30 Discussione
- Coffée break

### sessione parallela

#### IL SOSPETTO DIAGNOSTICO

- 11,00 Le sindromi malfornate  
*Margherita Silengo, G.Battista Ferrero*
- 11,20 Le malattie metaboliche  
*Marco Spada*
- 11,40 Le malattie neuromuscolari  
*Patrizia Dassi*
- 12,00 Le malattie immunologiche: le immunodeficienze  
*Silvana Martino*

### sessione parallela

#### IL SOSPETTO DIAGNOSTICO

- 11,00 Le sindromi rare a rischio oncologico  
*Barbara Pasini*
- 11,20 Le malattie metaboliche: l'esempio delle porfirie e del M di Fabry  
*Caterina Canavese*
- 11,40 Le malattie neuromuscolari  
*Tiziana Mongini*
- 12,00 Le malattie immunologiche: le immunodeficienze  
*Simone Baldovino*

### sessione plenaria

#### LA PRESA IN CARICO

- 12,20 La presa in carico ospedaliera e territoriale  
*Roberto Lala, Simona Bortolotto*
- 12,40 Il ruolo del medico di medicina generale e del pediatra di libera scelta  
*Patrizia Piano, Mario Sandretto, Rita Andreo*
- 13,00 Pausa pranzo

#### Legenda:

- Sala A
- Sala B
- Parte pediatrica
- Parte adulta

### sessione parallela

#### LE PROBLEMATICHE ASSISTENZIALI

- 14,00 Il problema dei parafarmaci e dei supporti dietetici  
*Simone Baldovino*
- 14,50 Le problematiche pneumologiche  
*Luigi Luccoli*
- 15,15 Le problematiche di neuropsichiatria infantile e dell'abitazione: l'esempio delle epilessie infantili  
*Piemanda Vigliano, Irene Bagnasco*

### sessione parallela

#### LE PROBLEMATICHE ASSISTENZIALI

- 14,00 Le problematiche riabilitative ed il mantenimento delle abilità residue  
*Piera Merli*
- 14,25 Le problematiche pneumologiche  
*Carlo Albera*
- 14,50 Le problematiche neurologiche  
*Adriano Chiò*
- 15,15 Il problema dei parafarmaci e dei supporti dietetici  
*Simone Baldovino*

### sessione plenaria

#### PASSAGGIO DI CONSEGNE DALL'ETÀ PEDIATRICA ALL'ETÀ ADULTA

La sessione verrà svolta sotto forma di Tavola Rotonda in cui si discuteranno problematiche e casi clinici proposti dai partecipanti.

- 16,00 La diagnosi prenatale e la consulenza genetica preconcezionale  
*Enrico Grosso*
- 16,20 Linee guida generali  
*Roberto Lala*  
 Peculiarità e criticità nel paziente con sindrome malfornata complessa  
*G.Battista Ferrero, Mirella Alpa*  
 Peculiarità e criticità nel paziente con malattia immunologica  
*Davide Montin, Simone Baldovino*  
 Peculiarità e criticità nel paziente con malattia pneumologica  
*Luigi Luccoli, Carlo Albera*  
 Peculiarità e criticità nel paziente con malattia neurologica/neuromuscolare  
*Tiziana Mongini, Federica Ricci*
- 18,00 Discussione finale