

Siamo angeli con un'ala soltanto e possiamo volare solo restando abbracciati

Malattie Rare

... ieri, oggi e domani

Trieste 6 giugno 2014

Sede: MIB School of Management
Largo Caduti di Nassiriya, 1
Trieste



Malattie Rare

Una malattia è considerata "rara" quando colpisce non più di 5 persone ogni 10.000 abitanti. La bassa prevalenza nella popolazione non significa però che le persone con malattia rara siano poche. Si parla infatti di un fenomeno che colpisce milioni di persone in Italia e addirittura decine di milioni in tutta Europa. Del resto, il numero di Malattie Rare conosciute e diagnosticate oscilla tra le 7000 e le 8000.

Parlare di malattie rare nella loro totalità e non come singole patologie, serve a mettere in luce e riconoscere una serie di comuni problematiche assistenziali e a progettare interventi di sanità pubblica mirati e non frammentati che coinvolgano gruppi di popolazione accomunati da bisogni simili, pur considerando peculiarità e differenze.

Il Piano sanitario nazionale 2002-2004 individua tra gli obiettivi generali per la promozione della salute, la necessità di costituire la rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare.

Dott. **Bembi Bruno**

Direttore Centro Coordinamento Regionale malattie Rare FVG

Dott. ssa **Bruno Irene**

Dirigente medico - Clinica Pediatrica - DH generale - Malattie Metaboliche e Rare IRCCS Burlo, Referente per le Malattie Metaboliche e Rare - IRCCS Burlo Garofolo

Dott.ssa **Da Rioli Rosalia Maria**

Dirigente medico Centro Coordinamento Regionale malattie Rare FVG

Dott.ssa **Facchin Paola**

Coordinatore Malattie Rare Regione Veneto, Dipartimento di Pediatria, Università di Padova

Dott. **Faletra Flavio**

Dirigente medico presso la S.C. Genetica Medica - IRCCS Burlo Garofolo

Dott.ssa **Sola Vittoria**

Responsabile S.C. Tutela Salute Bambino Adolescente Distretto 3 - ASS N°1 Triestina

Programma

9.30 - 10.00

Saluti Autorità

Dott. Delli Quadri Nicola - Direttore Generale ASS 1 Triestina

Dott. Melato Mauro - Direttore Generale Burlo Garofolo

10.00 - 10.15

Malattie Rare in FVG... a che punto siamo

Assessore Regionale alla Salute FVG Dott.ssa Telesca Maria Sandra

10.15 - 10.30

La nostra prospettiva... ieri, oggi e domani

Alfredo Sidari Presidente Azzurra Associazione Malattie Rare - Trieste

10.30 - 11.00

Malattie Rare: L'organizzazione della rete regionale malattie rare del FVG

Relatore: Dott. Bembì Bruno

11.00 - 11.15

Pausa caffè

11.15 - 11.45

Malattie Rare: L'organizzazione della rete regionale malattie rare del Veneto

Relatore: Dott.ssa Facchin Paola

11.45 - 12.15

Spazio genitori e/o familiari: dentro lo specchio

Relatore: Sig.ra Brogioni Ornella

12.15 - 13.30

Pausa Pranzo

13.30 - 14.30

Diagnosi di Malattia Rara... genetica o clinica?

Relatori: Dott. Faletra Flavio - Dott. ssa Bruno Irene

14.30 - 15.00

Presi in carico dei pazienti con Malattie Rare

Relatore: Dott.ssa Da Rioli Rosalia Maria

15.00 - 15.30

La continuità delle cure per i pazienti con Malattie Rare

Relatore: Dott.ssa Sola Vittoria

Azzurra - Associazione Malattie Rare è nata nell'anno 2000 dalla volontà di alcuni genitori ed in particolar modo del sig. Sidari Alfredo padre di Azzurra, scomparsa all'età di 12 anni a causa di una malattia rara. Sul suo vissuto doloroso, ha messo a disposizione delle famiglie che vivono il disagio di una malattia rara, la sua esperienza e la voglia di condividere un cammino "in salita".

Con il termine di malattie rare si identifica un vasto gruppo di patologie, per la quasi totalità di origine genetica, con un'incidenza complessiva di circa 1:1.000 nati. La prevalenza individuale si aggira invece su un caso ogni 20.000 - 200.000 abitanti. A tutt'oggi sono state identificate 6.000 tipi di malattie così classificate e si stima che rappresentino almeno il 10% del carico complessivo di malattia nella popolazione generale.

L'associazione, opera in due direzioni: vuol essere di sostegno alle famiglie, offrendo gruppi di auto-aiuto, e attraverso alcuni volontari è presente sia all'interno della famiglie per coprire alcune necessità di carattere pratico, sia all'interno dell'Ospedale infantile Burlo Garofolo di Trieste nei momenti di degenza dei bambini. L'altro aspetto è quello di essere stimolo alla ricerca su tali patologie, sostenendo borse di studio e/o lavoro, acquistando apparecchiature, finanziando convegni e incontri volti a far conoscere una realtà molto spesso sconosciuta. La fatica di una famiglia con un bimbo affetto da tali patologie inizia già nel riscontro di una diagnosi certa, spesso le famiglie si trovano a "girare" alla ricerca della diagnosi che arriva dopo molti anni, perdendo così del tempo preziosissimo. Molto spesso la prognosi è infausta e la prospettiva di vita gravemente compromessa. La quotidianità porta a dover ogni giorno confrontarsi con le istituzioni per quel che riguarda l'assistenza, le barriere architettoniche, gli ausili, l'integrazione scolastica, ecc, logorando la famiglia. Accade spesso che i familiari si sentano dire che per questa malattia non c'è nulla da fare; Azzurra - Associazione Malattie Rare ha costruito il suo percorso e le sue attività con la convinzione che per questi bambini c'è "molto da fare", e che se una famiglia ha un supporto psicologico, concreto e mirato alle proprie necessità, riesce a trovare un giusto equilibrio per offrire a questi bambini una vita serena e dignitosa.

QUOTA DI ISCRIZIONE: partecipazione gratuita

PROFESSIONI PARTECIPANTI: tutte le professioni con obbligo di crediti. L'attività formativa residenziale è aperta anche a personale non dipendente o convenzionato dell'ente/enti fornitore/i.

CREDITI ASSEGNATI: 4

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA: Louise Marin, tel. 040 3997117

email: louise.marin@ass1.sanita.fvg.it

AZZURRA Associazione Malattie Rare O.N.L.U.S.

Via dell'Istria 65/1 Trieste - Tel.040 3785467

azzurra@burlo.trieste.it

Banca: MONTE DEI PASCHI DI SIENA

Sede: Piazza della Borsa 11/A - Trieste - codice filiale 02457

IBAN IT 84 B 01030 02230 000061155548

Banca: FRIULADRIA CREDIT AGRICOLE

Sede: Piazza dei Foraggi 6/A - Trieste

IBAN IT 42 L 05336 02202 000040359792