



ISTITUTO SUPERIORE DI STUDI SANITARI

*Giuseppe Cannarella*

**CONVEGNO** **MALATTIE**  
**RARE**

STRUMENTI DI GOVERNO  
DELLA RETE MR  
E MODALITÀ DI ACCESSO AI SERVIZI

**ANCONA 12 DICEMBRE 2019**

Regione Marche, Palazzo Li Madou, Sala Li Madou

# MALATTIE RARE

STRUMENTI DI GOVERNO  
DELLA RETE MR  
E MODALITÀ DI ACCESSO AI SERVIZI

## RAZIONALE

Nell'attuale momento storico, caratterizzato da una significativa riduzione delle risorse a disposizione, dalla crescita della domanda di servizi sanitari e dal contestuale invecchiamento della popolazione, la rete clinico-assistenziale è un modello organizzativo che assicura la presa in carico del paziente mettendo in relazione, con modalità formalizzate, condivise e coordinate, professionisti, strutture e servizi che erogano interventi sanitari e sociosanitari di tipologia e livelli diversi, nel rispetto della continuità assistenziale e dell'appropriatezza clinica ed organizzativa.

La rete individua i nodi e le relative connessioni definendone le regole di funzionamento, il sistema di monitoraggio, i requisiti di qualità e sicurezza dei processi e dei percorsi di cura, di qualificazione dei professionisti e le modalità di coinvolgimento dei cittadini, per tenere fede ai principi di universalità e di equità per l'accesso ai servizi sanitari, assicurando comuni livelli di assistenza alla popolazione.

Nel complesso scenario delle malattie rare, caratterizzato dalla numerosità ed eterogeneità delle patologie, dalle difficoltà nell'accedere in tempi brevi a diagnosi, cure e trattamenti adeguati e dalla necessità di approcci multidisciplinari, si configurano le strategie nazionali e regionali e le azioni specifiche orientate allo sviluppo e consolidamento della rete, tra queste la formazione, le azioni di sostegno ai pazienti ed alle loro famiglie, l'individuazione di chiari percorsi di accesso all'assistenza attraverso la definizione ed il monitoraggio di Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali. L'obiettivo principale del convegno è quello di fornire, in risposta ai bisogni dei professionisti, dei pazienti e delle loro famiglie, iter condivisi ed omogenei di accesso ai servizi, incrementando anche l'efficacia complessiva dell'organizzazione, l'accessibilità, l'efficacia e la sicurezza delle cure, anche con attenzione al rapporto tra costi dei servizi e ritorno in termini di salute.

## Responsabile scientifico

**Gordini Deborah** Coordinamento regionale Malattie Rare, Agenzia Regionale Sanitaria, Regione Marche

## Relatori e Moderatori

**Barbon Renza Galuppi** Referente associazioni - Coordinamento regionale Malattie Rare

**Beltramello Claudio** Medico Fondazione Gimbe

**Cantori Isabella** Cento di riferimento regionale per le malattie emorragiche congenite e la trombofilia, AV 3 Macerata ASUR Marche

**D'Alba Irene** Centro AIEOP-IPNET S.O.D. Oncematologia pediatrica, A.O.U. Ospedali Riuniti di Ancona

**Danieli Maria Giovanna** S.O.D. Clinica Medica, Università Politecnica delle Marche

**De Pasquale Tiziana** U.O. Allergologia, Ospedale Civitanova Marche, AV 3 ASUR Marche

**Di Furia Lucia** Dirigente Servizio Salute Regione Marche

**Dolcini Franco** Direttore Distretto AV2 Ancona ASUR Marche - Referente CARD

**Fabretti Marco** MMG Coordinamento regionale Malattie Rare

**Facchin Paola** Responsabile del Coordinamento Regionale Malattie Rare, Regione Veneto

**Maori Morena** Referente associazioni - Coordinamento regionale Malattie Rare

**Martini Claudio** Dirigente Territorio e integrazione Ospedale Territorio, Agenzia Regionale Sanitaria, Regione Marche - Unione Rughistica Anconitana

**Mignini Fiorenzo** Osservatorio Medico Loreto - UNICAM

**Pasquini Rodolfo** Direttore Agenzia Regionale Sanitaria, Regione Marche

**Patregnani Luigi** Dirigente Assistenza Farmaceutica, Agenzia Regionale Sanitaria, Regione Marche

**Pennacchi Andrea** Direttore U.O.C Otorinolaringoiatria, AV2 ASUR Marche

**Resta Anna Maria** Direttore Servizio Farmaceutico Territoriale AV1 Fano ASUR Marche

**Santarelli Giovanni** Dirigente Servizio Politiche Sociali e Sport Regione Marche

**Sgattoni Claudia** Centro Regionale Malattie Rare A.O.U. Ospedali Riuniti di Ancona

**Stoppioni Vera** Già Direttore Centro Screening Neonatale A.O. Ospedali Riuniti Marche Nord

**Tortora Giada** Centro Regionale Malattie Rare A.O.U. Ospedali Riuniti di Ancona

**Zoli Alessandra** S.O.D. Immunologia Clinica A.O.U. Ospedali Riuniti di Ancona

# MALATTIE RARE

STRUMENTI DI GOVERNO  
DELLA RETE MR  
E MODALITÀ DI ACCESSO AI SERVIZI

- 9:00 **Registrazione dei partecipanti**
- 9:15 **Apertura e saluti Autorità**  
Lucia Di Furia, Rodolfo Pasquini
- 9:30 **Lectio magistralis Lo stato dell'arte dell'assistenza ai malati rari. Cosa si fa e cosa si potrebbe fare di più fin da subito.**  
Paola Facchin

## Prima sessione

### ATTI E AZIONI DELLA RETE

Moderatore Claudio Martini

- 10:00 **La rete Regionale MR alla luce della revisione DGR 882/2016**  
Deborah Gordini
- 10:15 **Il Coordinamento Interdipartimentale Malattie Rare**  
Claudia Sgattoni, Giada Tortora
- 10:45 **La rete territoriale delle malattie rare**  
Franco Dolcini
- 11:00 **Il percorso di erogazione dei farmaci per i pazienti con malattia rara.  
Il Piano Terapeutico**  
Luigi Patregnani, Anna Maria Resta

## 11:15 Coffee Break

- 11:30 **Lo screening neonatale nella Regione Marche**  
Vera Stoppioni

## Seconda sessione Tavola rotonda

- 11:45 **AZIONI DI SOSTEGNO AI PAZIENTI,  
LA FORMAZIONE DEI PAZIENTI E DEGLI OPERATORI SANITARI**  
Moderatore Renza Barbon Galuppi

**Il paziente esperto nei processi organizzativi**  
Renza Barbon Galuppi

**Esperienze di inclusione lavorativa**  
Morena Maori

Formazione del MMG, del PLS e del farmacista per la presa in carico della persona con malattia rara

Fiorenzo Mignini

Formazione e comunicazione nelle Malattie Rare

Marco Fabretti

Riconoscimento e valorizzazione del lavoro di cura del familiare care giver – Gli interventi del Servizio Politiche Sociali e sport della Regione Marche

Giovanni Santarelli

Sport e MR: il Rugby come modello di integrazione ed inclusione

Claudio Martini

13:15 Light lunch

Terza sessione

I PERCORSI DIAGNOSTICO TERAPEUTICI ASSISTENZIALI - PDTA

Moderatori Deborah Gordini, Claudio Martini

14:15 Monitoraggio e valutazione dei PDTA

Claudio Beltramello

15:15 PDTA Angioedema ereditario

Alessandra Zoli, Tiziana De Pasquale

15:45 PDTA Immunodeficienze primitive nel paziente adulto e paziente pediatrico

Maria Giovanna Danieli, Irene D'Alba

16:15 PDTA Malattie emorragiche congenite

Isabella Cantori

16:30 PDTA Malattia di Ménière.

Indicazioni cliniche all'impianto chirurgico di protesi acustiche in pazienti con malattie rare

Andrea Pennacchi

16:45 Conclusioni

17:00 Questionario ECM

**FARMACISTA** Farmacia Ospedaliera; Farmacia Territoriale. **BIOLOGO** Biologo. **PSICOLOGO** Psicologia; Psicoterapia. **MEDICO CHIRURGO** Genetica Medica; Malattie Metaboliche e Diabetologia; Medicina dello Sport; Pediatria; Psichiatria; Laboratorio di Genetica Medica; Medicina Legale; Igiene, Epidemiologia e Sanità Pubblica; Medicina Generale (Medici di Famiglia); Pediatria (Pediatri di Libera Scelta); Direzione Medica di Presidio Ospedaliero; Organizzazione dei Servizi Sanitari di Base; Medicina di Comunità. **INFERMIERE** Infermiere; Infermiere Pediatrico. **CHIMICO** Chimica Analitica. **FISIOTERAPISTA** Fisioterapista. **TERAPISTA DELLA NEURO E PSICOMOTRICITÀ DELL'ETÀ EVOLUTIVA** Terapista della Neuro e Psicomotricità dell'età evolutiva. **DIETISTA** Dietista.



*Ministero della Salute*

**E.C.M.** Commissione Nazionale Formazione Continua

**Evento N. 5146 - 278036 - Crediti attribuiti 6**

L'evento è accreditato per 100 persone. Verranno assegnati i crediti ECM fino al raggiungimento delle prime 100 iscrizioni, sarà rispettato l'ordine cronologico di arrivo.

**LA PARTECIPAZIONE AL CONVEGNO E' GRATUITA**

Con il contributo incondizionato di



Shire, ora parte di Takeda

Segreteria organizzativa



Via Vitaliano Brancati, 44 - 00144 Roma - Tel. 0659290256  
comunicazione@koscomunicazione.it - www.koscomunicazione.it