

## FACULTY

<b>TOMMASA MAIO</b>	Responsabile Area Vaccini Fimmg Coordinatore Scientifico del Progetto Mmg e Vaccinazioni Fimmg/Metis Medico di medicina generale Novara
<b>FRANCESCA CARUBBI</b>	Professore associato confermato di scienze dietistiche SSD MED 49 Università di Modena e Reggio Calabria
<b>CARLO CURATOLA</b>	Medico di continuità assistenziale Modena
<b>FULVIO BONETTI</b>	Medico Di Medicina Generale Asl Brianza
<b>MARINA MOSCATELLI</b>	Medico Di Medicina Generale Asl Roma
<b>MASSIMILIANO FILOSTO</b>	Dirigente Medico di Neurologia presso U.O.Neurologia dell'ASST "Spedali Civili" di Brescia
<b>ANTONIO MARIA DENORA</b>	Medico Di Medicina Generale Asl Bari

## INFORMAZIONI GENERALI

### SEDE

ROMA, Sede Fimmg Nazionale - Piazza Guglielmo Marconi, 25

### PROVIDER

METIS SRL RIF. 247  
PIAZZA GUGLIELMO MARCONI, 25 - 00144 ROMA

## SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

### METIS SRL RIF. 247

PIAZZA GUGLIELMO MARCONI, 25 - 00144 ROMA

Ore formative 6  
Crediti ecm 6,6

Con il contributo non condizionante di  
**SANOFI GENZYME**



## MASTER CLASS



## L'APPROCCIO ALLE MALATTIE RARE NEL SETTING DELLA MEDICINA GENERALE: FOCUS SULLE MALATTIE DI FABRY, GAUCHER E POMPE

23 GIUGNO 2018

R O M A  
SEDE FIMMG NAZIONALE  
Piazza Guglielmo Marconi, 25



## PROGRAMMA

09.15 - 09.30	Accoglienza e registrazione dei partecipanti
09.30 - 09.45	Presentazione del Corso, degli obiettivi didattici e dei docenti <b>Tommasa Maio</b>
<b>ASPETTI CLINICI</b>	
09.45 - 10.15	Malattia di Fabry <b>Francesca Carubbi</b>
10.15 - 10.30	Question time
10.30 - 11.00	Malattia di Gaucher <b>Francesca Carubbi</b>
11.00 - 11.15	Question time
11.15 - 11.45	Malattia di Pompe <b>Massimiliano Filosto</b>
11.45 - 12.00	Question time
12.00 - 13.00	Lavoro a piccoli gruppi sotto la guida di un formatore su queste tematiche: Malattia di Fabry, Malattia di Gaucher, Malattia di Pompe <b>Fulvio Bonetti, Carlo Curatola, Antonio Maria Denora, Marina Moscatelli</b>
13.00 - 13.40	Light lunch
13.40 - 14.40	Presentazione degli elaborati dei piccoli gruppi Discussione plenaria su queste tematiche: Malattia di Fabry, Malattia di Gaucher, Malattia di Pompe <b>Fulvio Bonetti, Carlo Curatola, Antonio Maria Denora, Marina Moscatelli</b>
<b>IL MANAGEMENT</b>	
14.40 - 15.00	Il contesto normativo ed i modelli esistenti <b>Marina Moscatelli</b>
15.00 - 15.15	Question time
15.15 - 15.45	La gestione del percorso assistenziale nel setting della Medicina Generale <b>Fulvio Bonetti</b>
15.45 - 16.00	Question time
16.00 - 16.20	Strategie di comunicazione e formazione <b>Fulvio Bonetti, Carlo Curatola, Antonio Maria Denora, Marina Moscatelli</b>
16.20 - 16.35	Question time
16.35 - 16.50	Valutazione dell'apprendimento e dell'evento. Conclusione dei lavori

## RAZIONALE

Le malattie rare rappresentano ancora un universo sommerso, e costituiscono "un problema di sanità pubblica per l'impatto numerico sulla popolazione" (P.N. Malattie Rare 2013-2016).

L'eterogeneità delle patologie racchiuse in questa denominazione trova filo conduttore comune nella complessità diagnostica, terapeutica ed assistenziale nel senso più ampio. L'estrema variabilità delle manifestazioni cliniche rende difficile il percorso diagnostico determinando in molti casi una diagnosi tardiva, spesso raggiunta solo in età adulta: mediamente a 30 anni per il 45% dei maschi e per il 55% delle donne.

La diagnosi precoce riveste un ruolo fondamentale nella strategia di presa in carico del paziente affetto da malattia rara soprattutto alla luce delle nuove possibilità terapeutiche.

Le difficoltà diagnostiche, la gravità clinica, il decorso cronico, gli esiti invalidanti vengono spesso accompagnati dalla migrazione sanitaria alla ricerca di risposte diagnostiche o assistenziali, dalla mancanza di un raccordo anamnestico e di scambi informativi tra i vari sistemi all'interno dei quali il paziente stesso diventa elemento di raccordo, dalla frammentazione degli interventi. Appare dunque evidente che risulta ormai improcrastinabile un miglioramento della presa in carico di questi pazienti da parte di tutti i livelli del SSN.

Il Medico di Medicina Generale -solitamente il primo interlocutore di ogni paziente per qualunque bisogno assistenziale, clinico o burocratico- può offrire anche nel caso del "paziente raro" un contributo importante se adeguatamente sostenuto da un continuo aggiornamento, da strumenti informativi e da un modello di relazioni con i pediatri di libera scelta ed il sistema ospedaliero che migliorino la performance assistenziale.

La facilità di accesso alla consultazione medica fondata su un rapporto di fiducia maturato nel tempo, la prossimità e la capillarità di presenza in tutte le Regioni, caratteristiche peculiari della MG, possono bene bilanciare e, per taluni aspetti assistenziali, sopperire alla complessità di accesso e alla dispersione delle sedi di erogazione dell'assistenza del livello di alta specialità. Ritenendo strategico il contributo che i MMG sono in grado di apportare nella gestione territoriale delle Malattie Rare, Metis, Società scientifica dei Medici di Medicina Generale propone un percorso di training per mmg, impegnati nelle attività di formazione e aggiornamento professionale sul tema delle malattie rare, con particolare riferimento alle malattie da accumulo lisosomiale.

### OBIETTIVI FORMATIVI

L'intervento formativo è finalizzato a fornire strumenti che favoriscano l'acquisizione di competenze per:

- migliorare l'approccio alla diagnosi precoce e alla cura della malattia di Gaucher, della malattia di Fabry e della malattia di Pompe
- rafforzare la consapevolezza culturale dei medici sull'importanza della rete dei professionisti nei percorsi assistenziali Ospedale – Territorio rivolti ai pazienti affetti da malattie rare
- individuare le funzioni, i compiti e le attività del MMG nel management della presa in carico delle persone affette della malattia di Fabry e della malattia di Pompe e Malattia di Gaucher
- acquisire conoscenze sulla metodologia degli interventi educazionali utili a garantire l'appropriatezza organizzativa, gestionale e prescrittiva nel management delle malattie rare nel setting della medicina generale.

**Destinatari dell'iniziativa:** 30 partecipanti

**Professione:** Medico Chirurgo

**Disciplina di riferimento:** Medico Di Medicina Generale, Continuità Assistenziale