



L'approccio alle malattie rare nel setting della medicina generale:

focus sulle malattie di Fabry, Gaucher e Pompe

MASTER CLASS

Roma, 23 giugno 2018

Sede Fimmg Nazionale - Piazza Guglielmo Marconi 25

DESTINATARI DELL'INIZIATIVA

30 partecipanti

Professione: Medico Chirurgo

Disciplina di riferimento: Medico Di Medicina Generale, Continuità Assistenziale

PROVIDER

METIS SRL RIF. 247

PIAZZA GUGLIELMO MARCONI 25 00144 ROMA

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

METIS SRL RIF. 247

PIAZZA GUGLIELMO MARCONI 25 00144 ROMA

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.

Ora	Durata	Argomento	Docente
09.15 - 09.30	15'	Accoglienza e registrazione dei partecipanti	
09.30 - 09.45	15'	Presentazione del Corso, degli obiettivi didattici e dei docenti	<i>Tommasa Maio/sost. Carlo Curatola</i>
		Aspetti clinici	
09.45 - 10.15	30'	Malattia di Fabry	<i>Francesca Carubbi/sost Fulvio Bonetti, Carlo Curatola</i>
10.15 - 10.30	15'	Question time	
10.30 - 11.00	30'	Malattia di Gaucher	<i>Francesca Carubbi/sost Fulvio Bonetti, Carlo Curatola</i>
11.00 - 11.15	15'	Question time	
11.15 - 11.45	30'	Malattia di Pompe	<i>Massimiliano Filosto/sost Fulvio Bonetti, Carlo Curatola</i>
11.45 - 12.00	15'	Question time	
12.00 - 13.00	60'	Lavoro a piccolo gruppi sotto la guida di un formatore*su queste tematiche: Malattia di Fabry, Malattia di Gaucher, Malattia di Pompe	<i>Fulvio Bonetti, Carlo Curatola, Antonio Maria Denora, Marina Moscatelli</i>
13.00 - 13.40	40'	Light lunch	
13.40 - 14.40	60'	Presentazione degli elaborati dei piccoli gruppi Discussione plenaria su queste tematiche: Malattia di Fabry, Malattia di Gaucher, Malattia di Pompe	<i>A Fulvio Bonetti, Carlo Curatola, Antonio Maria Denora, Marina Moscatelli</i>
		Il management	
14.40 - 15.00	20'	Il contesto normativo ed i modelli esistenti	<i>Marina Moscatelli/sost Carlo Curatola</i>
15.00 - 15.15	15'	Question time	
15.15 - 15.45	30'	La gestione del percorso assistenziale nel setting della Medicina Generale	<i>Fulvio Bonetti/ sost Marina Moscatelli</i>
15.45 - 16.00	15'	Question time	
16.00 - 16.20	20'	<i>Strategie formatore di comunicazione e formazione)</i>	<i>Fulvio Bonetti, Carlo Curatola, Antonio Maria Denora, Marina Moscatelli</i>
16.20 - 16.35	15'	Question time	
16.35 - 16.50	15'	<i>Valutazione dell'apprendimento e dell'evento. Conclusione dei lavori</i>	

*Lavoro a piccoli gruppi

I discenti saranno divisi in gruppi guidati ciascuno da un formatore. Sarà consegnata a ciascun gruppo una scheda di presentazione in Word di un caso clinico riguardante una delle tre patologie oggetto del corso. La prima parte del lavoro, di cui si stima un impegno temporale di 40 minuti, avrà come tema l'individuazione del

sospetto diagnostico, la simulazione del percorso diagnostico e l'individuazione degli adempimenti e delle procedure necessarie. Pertanto, nella prima fase, i discenti lavoreranno per identificare le indagini più appropriate da richiedere in base al caso clinico assegnato e riceveranno dal formatore l'esito dell'accertamento fino ad arrivare alla formulazione del sospetto diagnostico che potrà essere confermato grazie a un percorso condiviso con lo specialista dalla cui conferma potranno essere identificati i fabbisogni di cura necessari alla presa in carico dell'assistito: dall'attribuzione di un'esenzione specifica per patologia all'assegnazione di presidi e ausili fino all'identificazione dell'equipe di operatori sanitari necessaria a colmare i fabbisogni di cura identificati. Sempre nella prima fase ogni gruppo identificherà un referente a cui sarà assegnato il compito di relazionare sull'operato svolto dal gruppo nella sessione. La seconda parte dell'esercitazione, che si stima possa svolgersi in 20 minuti, avrà come tema la creazione di una presentazione in Power Point del caso clinico che dovrà essere illustrato dal referente identificato dai vari gruppi all'aula.

QUALIFICHE PROFESSIONALI E SCIENTIFICHE DEI DOCENTI

DOTT	LAUREA	SPECIALIZZAZIONE	AFFILIAZIONE
TOMMASA MAIO	Medicina E Chirurgia	Formazione specifica in medicina generale	Responsabile Area Vaccini Fimmg - Coordinatore Scientifico Del Progetto Mmg E Vaccinazioni Fimmg/Metis -Medico di medicina generale Novara
FRANCESCA CARUBBI	Medicina E Chirurgia	Medicina interna	Professore associato confermato di scienze dietistiche SSD MED 49 università di Modena e Reggio Calabria
CARLO CURATOLA	Medicina E Chirurgia	Anatomia patologica	Medico di continuità assistenziale Modena
FULVIO BONETTI	Medicina E Chirurgia	Pediatria	Medico Di Medicina Generale Asl Brianza
MARINA MOSCATELLI	Medicina E Chirurgia	Medina Interna, nefrologia	Medico Di Medicina Generale Asl Roma
MASSIMILIANO FILOSTO	Medicina E Chirurgia	Neurologia	Dirigente Medico di Neurologia presso U.O.Neurologia dell'ASST "Spedali Civili" di Brescia
ANTONIO MARIA DENORA	Medicina E Chirurgia	Ematologia generale	Medico Di Medicina Generale Asl Bari