

Rete dei Presidi per le Malattie Rare

Conferenze dei Presidi per la definizione dei percorsi diagnostico-terapeutici

La Regione Toscana, in collaborazione con la Fondazione G. Monasterio CNR-Regione Toscana, il Forum delle Associazioni Toscane Malattie Rare e le strutture di coordinamento per la rete dei presidi delle malattie rare, organizza per il 2011 la terza fase delle Conferenze dei Presidi volte alla definizione dei percorsi assistenziali di rete per le patologie rare e alla contestuale implementazione del Registro Toscano Malattie Rare.

I percorsi dovranno inquadrare i ruoli che ogni singolo presidio/unità operativa potrà svolgere nella rete, ivi compresa la possibilità di certificazione diagnostica ai fini del rilascio dell'attestato di esenzione.

Alle Conferenze dei Presidi partecipano i responsabili delle unità operative coinvolte nella gestione dei pazienti affetti dalla patologia rara cui sarà dedicata la Conferenza, i rappresentanti delle associazioni dei pazienti e i referenti per la medicina di base.

Il percorso di rete elaborato in sede di Conferenza dei Presidi, a valle del parere di competenza da parte delle Direzioni Aziendali e del Consiglio Sanitario Regionale, diventerà il percorso di riferimento regionale per i pazienti.

Le unità operative assenti alla Conferenza non saranno incluse nel percorso di rete condiviso in quella sede, ma potranno accedere al percorso in una successiva fase di aggiornamento.

Oltre ai responsabili delle unità operative potranno partecipare gli specialisti collaboratori coinvolti direttamente.

Responsabile gruppo di coordinamento:

*Giampaolo Donzelli
UO Medicina neonatale e pediatria preventiva
AOU Meyer, Firenze - email: donzelli@unifi.it*

Segreteria Scientifica:

*Paolo Simi, Massimo Pifferi
Clinica Pediatrica AOU Pisana*

Segreteria Organizzativa:

*Maria Cristina Imiotti
Fondazione G. Monasterio CNR-Regione
Toscana/IFC-CNR, Pisa
tel 050 3152110 email: crisim@ifc.cnr.it*

Programma della giornata

8.30 **Registrazione dei partecipanti**

9.00 *Introduzione alla conferenza
G. Donzelli (UO Medicina neonatale e pediatria preventiva,
AOU Meyer)*

Prima Sessione

Moderatori: G. Saggese (AOU Pisana)

9.15 *Il sospetto clinico e le indagini di screening
M. Di Cicco (Università degli Studi di Pisa)*

9.35 *La diagnosi ultrastrutturale
M. De Santi (AOU Senese)*

9.55 *Criticità e problemi interpretativi al microscopio elettronico
A. Cangiotti (AOU Ancona)*

10.15 *La valutazione della funzione ciliare e l'iter diagnostico
M. Pifferi (AOU Pisana)*

10.35 *Discussione*

11.05 *Pausa caffè*

Seconda Sessione

Moderatori: G. Federico (AOU Pisana)

11.20 *La valutazione genetica
A. Michelucci (AOU Pisana)*

11.40 *Il consiglio genetico
B. Toschi (AOU Pisana), C. Congregati (AOU Pisana)*

12.00 *La valutazione radiologica
D. Caramella (AOU Pisana), M. Zangani (AOU Pisana)*

- 12.30** *Il trattamento della Discinesia Ciliare Primaria*
M. Pifferi (AOU Pisana)
- 13.00** *Discussione sul documento di percorso diagnostico-terapeutico della discinesia ciliare primaria*
P. Simi (AOU Pisana) M. Soldateschi (*Pediatra Libera Scelta* , Asl5)
- 13.20** *Distribuzione questionari ECM (Corso in fase di accreditamento)*



Malattie rare: Conferenze dei Presidi Percorsi diagnostico-terapeutici

Conferenze dei Presidi in programma

Quando	Titolo evento	Sede
23/11/2011 orario 9.00-14.00	Acidosi Tubolari Renali	Polo Nic, AOU Careggi, Firenze
13/11/2011 orario 9.00-16.00	Sindrome Emolitica Uremica	Polo Nic, AOU Careggi, Firenze
Data in fase di definizione	Sindrome di Prader-Willy	Clinica Pediatrica AOU Pisa



www.regione.toscana.it/salute



XXII Conferenza

Discinesia Ciliare Primaria

Sabato 8 ottobre 2011
Aula Magna - Clinica Pediatrica
AOU Pisana Santa Chiara,
Via Roma 24, Pisa