



Rare Disease Day



orphanet



UNIAMO
FEDERAZIONE ITALIANA
MALATTIE RARE
ONLUS
Rare Diseases Italy



CONOSCERE PER ASSISTERE

Per una nuova sensibilità diagnostica e assistenziale nei curricula dei medici

“Conoscere per assistere” è un progetto triennale di formazione sulle malattie rare rivolto ai medici di medicina generale e ai pediatri di libera scelta, ideato da UNIAMO Fimr Onlus con l’obiettivo di trasmettere ai partecipanti ad una nuova sensibilità diagnostica e assistenziale di fronte al malato (bambino o adulto) con malattia rara.

Il primo scopo del corso è quello di fornire strumenti per poter porre tempestivamente il sospetto di malattia rara e affrontare in modo concreto e diretto le problematiche assistenziali trasversali (nutrizionali, gastroenterologiche, pneumologiche, cardiologiche ecc.) che il pediatra di famiglia e/o il medico di medicina generale si trovano a fronteggiare nella vita quotidiana dei pazienti con malattia rara e delle loro famiglie.

Le problematiche vengono trattate sia attraverso lezioni frontali tenute da specialisti, sia attraverso casi clinici interattivi.

Il secondo obiettivo è quello di riflettere sul delicato passaggio dall’età pediatrica a quella adulta e di gettare le basi per la definizione di un protocollo di passaggio di consegne dal pediatra di famiglia al medico di medicina generale che consenta al malato raro e alla sua famiglia di poter fruire di una reale continuità assistenziale.

Il terzo obiettivo del corso è quello di preparare i partecipanti a essere a loro volta formatori in grado di trasferire le conoscenze nelle diverse realtà regionali e provinciali.

“Conoscere per assistere” è promosso da Federazione Italiana Medici di Famiglia FIMMG, Federazione Italiana Medici Pediatri FIMP, Società Italiana di Pediatria SIP, Società Italiana di Medicina Generale SIMG, Società Italiana Genetica Umana SIGU, Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite SIMGePeD, Associazione delle Imprese del Farmaco FARMINDUSTRIA, Federazione Italiana Malattie Rare UNIAMO Fimr Onlus.

con il patrocinio di



Rai Segretariato Sociale



Rare Disease Day



orphanet



UNIAMO
FEDERAZIONE ITALIANA
MALATTIE RARE
ONLUS
Rare Diseases Italy



MIRIAM, UNA “MAMMA BIS”

L’infermiera di ricerca in missione per il mondo

“Il mio compito è non farvi sentire mai soli”: per i bambini dell’Istituto Telethon di Milano sottoposti alla terapia genica per alcune malattie genetiche rare Miriam è come una “mamma bis”. Si occupa dei loro viaggi, dei visti di ingresso da paesi extracomunitari, dell’alloggio in Italia, informa i genitori su cosa mettere in valigia e le precauzioni da usare per evitare che i bambini che vengono curati con le cellule staminali contraggano infezioni. Miriam è un’infermiera, ma non nel senso tradizionale del termine: è un’infermiera di ricerca, titolo che in Italia hanno in pochi ma che lei si è meritata sul campo lavorando, dal 2007, nello staff di Alessandro Aiuti, all’Istituto San Raffaele-Telethon per la terapia genica di Milano. È a lei che le famiglie si rivolgono per qualsiasi necessità ed è lei, che parla inglese, francese e russo, che ha il delicato compito di far fronte alle difficoltà dovute alle barriere culturali, religiose e linguistiche. Sempre Miriam, quando serve, prende l’aereo e va anche in capo al mondo per fare il prelievo di sangue e i controlli necessari a monitorare l’effetto della terapia. Anche se è un giorno di festa, perché “in quei momenti non ti fai troppe domande, è giusto andare e basta”. Con Miriam le famiglie hanno un rapporto speciale, di confidenza e affetto: la invitano a casa, la contattano sui *social network*, le mandano foto che ritraggono i bambini nelle situazioni più varie, impegnati in esperienze che possono esperire grazie alla terapia (ad esempio andare allo zoo, in vacanza, a scuola, al luna park), le fanno gli auguri di compleanno e di Natale. Miriam, come volontaria, ha partecipato a svariate missioni umanitarie: nel 1993 è stata nelle Filippine, in un villaggio sperduto nella foresta, per aiutare bambini malati di Aids e tubercolosi, mentre alla fine degli anni Novanta è stata in Serbia.

<http://www.hsr.it/ricerca/divisioni-centri-istituti-e-programmi-di-ricerca/istituto-san-raffaele-telethon-per-la-terapia-genica-hsr-tiget/>

con il patrocinio di



Rai Segretariato Sociale