



Scheda descrittiva convegno

TITOLO:

Prevenzione primaria e secondaria delle malattie rare: stato dell'arte e prospettive future

AREA TEMATICA:

- Comunicazione e promozione della salute Epidemiologia e ricerca sui servizi sanitari
 Management dei servizi sanitari Prevenzione e salute pubblica

ORGANIZZATO DAL DIPARTIMENTO/CENTRO/SERVIZIO:

Centro Nazionale Malattie Rare

IN COLLABORAZIONE CON:

/

DATA DI SVOLGIMENTO PREVISTA: 11/04/2016

SEDE: ISS Altro:

MANIFESTAZIONE A CARATTERE: NAZIONALE EUROPEO INTERNAZIONALE

DESTINATARI:

Il Convegno si rivolge a operatori sanitari, ricercatori, responsabili istituzionali in ambito regionale e nazionale di prevenzione e sorveglianza sanitaria, associazioni di pazienti e a tutte le figure professionali sanitarie (es. medici di medicina generale, pediatri di libera scelta, ginecologi, neonatologi, ostetriche, infermieri pediatrici, genetisti) coinvolte, a seconda dei diversi ruoli e ambiti professionali, nella promozione della salute e prevenzione primaria e secondaria delle malattie rare.

NUMERO MASSIMO DI PARTECIPANTI: 220

ACCREDITAMENTO ECM PREVISTO (SI/NO): NO

PROFESSIONI PER LE QUALI SI INTENDE RICHIEDERE L'ACCREDITAMENTO ECM:

/

RILEVANZA:

-Obiettivo PSN:

-Obiettivo formativo ECM:

X Quadro epidemiologico:

Le malformazioni congenite (MC) rappresentano un problema prioritario di sanità pubblica, come indicato dai dati di prevalenza alla nascita di questi esiti avversi della riproduzione (EAR). Le MC sono un nutrito gruppo di patologie, molte delle quali rare, caratterizzate da una eziologia multifatoriale dovuta all'interazione di geni e ambiente. Nell'eziopatogenesi di diverse MC sono infatti determinanti l'esposizione materna a fattori di rischio esogeni a sostanze teratogene e genotossiche presenti nell'ambiente di vita e di lavoro o connesse a cattivi stili di vita (alcol, fumo, alimentazione). È indispensabile attuare interventi di prevenzione primaria, attraverso l'allontanamento e il contenimento dei fattori di rischio, e potenziamento dei fattori protettivi (come la supplementazione con acido folico).

Le malattie metaboliche congenite (MMC) e altre patologie congenite ad origine genetica rappresentano un



Scheda descrittiva convegno

gruppo di patologie rare nel loro complesso numerose e hanno caratteristiche tali da costituire un'area di priorità in sanità pubblica in termini di prevenzione secondaria. La prevenzione secondaria di alcune di queste malattie è oggi possibile attraverso l'attuazione di programmi di screening neonatale esteso, che consentono l'identificazione precoce di malattie per le quali è nota la storia naturale ed esistono trattamenti appropriati ed efficaci che, se avviati precocemente, si traducono in benefici per le persone affette.

X Applicazione di norma o Decreto:

- *ACCORDO sancito tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e di Bolzano sul documento "Piano nazionale per le malattie rare (PNMR)" (Rep. Atti n. 140/CSR del 16 ottobre 2014)*
- *LEGGE 27 dicembre 2013, n. 147, contenente «Disposizioni per la formazione del bilancio annuale e pluriennale dello Stato (Legge di stabilità 2014)» ove all'art.1 comma 229 viene stabilito che il Ministro della salute adotti un decreto ministeriale attraverso cui si intende favorire, mediante massima uniformità di applicazione, la possibilità della diagnosi precoce neonatale di selezionate malattie metaboliche ereditarie attraverso l'avvio, anche in via sperimentale, dello Screening Neonatale Esteso in tutto il territorio nazionale.*
- *DECRETO MINISTERIALE 18 maggio 2001 n. 279 del recante "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie" ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b) del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124.*
- *DECRETO DEL PRESIDENTE DEL CONSIGLIO DEI MINISTRI 9 luglio 1999 "Atto di indirizzo e coordinamento alle regioni ed alle province autonome di Trento e Bolzano in materia di accertamenti utili alla diagnosi precoce delle malformazioni e di obbligatorietà del controllo per l'individuazione ed il tempestivo trattamento dell'ipotiroidismo congenito, della fenilchetonuria e della fibrosi cistica."*

-Progetto di ricerca:

-Altro (specificare):

SCOPO E OBIETTIVI:

L'evento si propone di

- *condividere e promuovere la conoscenza delle attività di studio e ricerca finalizzate alla comprensione dei meccanismi eziopatogenetici, dei determinanti di patologia e della storia naturale della malattie rare prevenibili utili ad identificare e a dare un utile contributo alla loro identificazione e ad attuare efficaci misure di prevenzione primaria e secondaria;*
- *promuovere azioni e interventi di sanità pubblica secondo gli indirizzi stabiliti nelle recenti raccomandazioni europee per la prevenzione primaria delle MC. In particolare si fa riferimento: i) alla promozione della supplementazione periconcezionale di acido folico e di una alimentazione ricca in folati, ii) all'adozione di uno stile di vita sano; iii) al controllo/contenimento del rischio associato all'assunzione di farmaci in gravidanza, o ad esposizioni ambientali occupazionali e ad altri agenti teratogeni noti.*
- *contribuire alla costruzione di standard operativi e di processo condivisi e unitari per gli screening neonatali di malattie rare (MR) e alla armonizzazione dei network esistenti coinvolti nei percorsi diagnostico terapeutico assistenziali delle MR incluse nei programmi di screening neonatale (rete nazionale MR e network dei centri di screening neonatale e centri clinici ad essi connessi) al fine di ridurre a livello nazionale le disuguaglianze di accesso ai programmi di screening neonatale esteso.*



Scheda descrittiva convegno

STRUMENTI DI RILEVAZIONE DELL'APPRENDIMENTO:

/

STRUMENTI DI VALUTAZIONE DELLA QUALITÀ PERCEPITA:

Questionario di gradimento
-Modulo per la valutazione di qualità dei relatori
-Altro:

RESPONSABILE SCIENTIFICO

Dr. Domenica Taruscio

SEGRETERIA SCIENTIFICA

Pietro Carbone

Tel: 06.4990 4367

e-mail: pietro.carbone@iss.it

Paolo Salerno

Tel: 06.4990 4404

e-mail: paolo.salerno@iss.it

Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

SEGRETERIA TECNICA

Giuseppe Bernardo

Tel: 06.4990 4419

e-mail: giuseppe.bernardo@iss.it

Luana Bernardo

Tel: 06.4990 4419

e-mail: luana.bernardo@iss.it

Patrizia Crialesi

Tel: 06.4990 4364

e-mail: patrizia.crialesi@iss.it

Federico De Paulis

Tel: 06.4990 4371

e-mail: contact.cnmr@iss.it

Stefano Diemoz

Tel: 06.4990 4019

e-mail: stefano.diemoz@iss.it

Andrea Vittozzi

Tel: 06.4990 4418

e-mail: contact.cnmr@iss.it

Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

PER TUTTE LE ALTRE INFORMAZIONI, SI RIMANDA AL PROGRAMMA DELL'EVENTO.