

STATI GENERALI DELLE MALATTIE RARE

LA LEGGE 648/96:

MODELLO EUROPEO DI SANITÀ PUBBLICA DA PERFEZIONARE



Malattie Rare Rediatriche

SIMP

Società Italiana di Medicina Perinatale

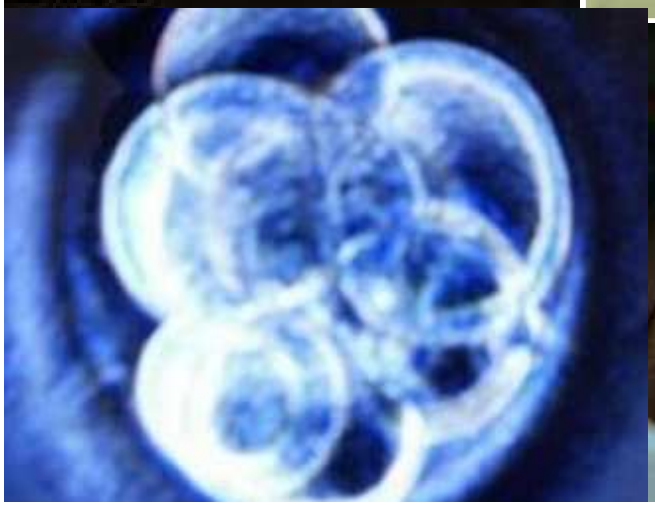
MEYER®

Azienda Ospedaliero-Universitaria











Accountability

accessibilità, equità e performance globale

- *livello di sistema*
- di organizzazione
- fino al singolo operatore
- verso il cittadino
- tutti gli altri portatori di interesse

Mutamento dei bisogni e della domanda assistenziale

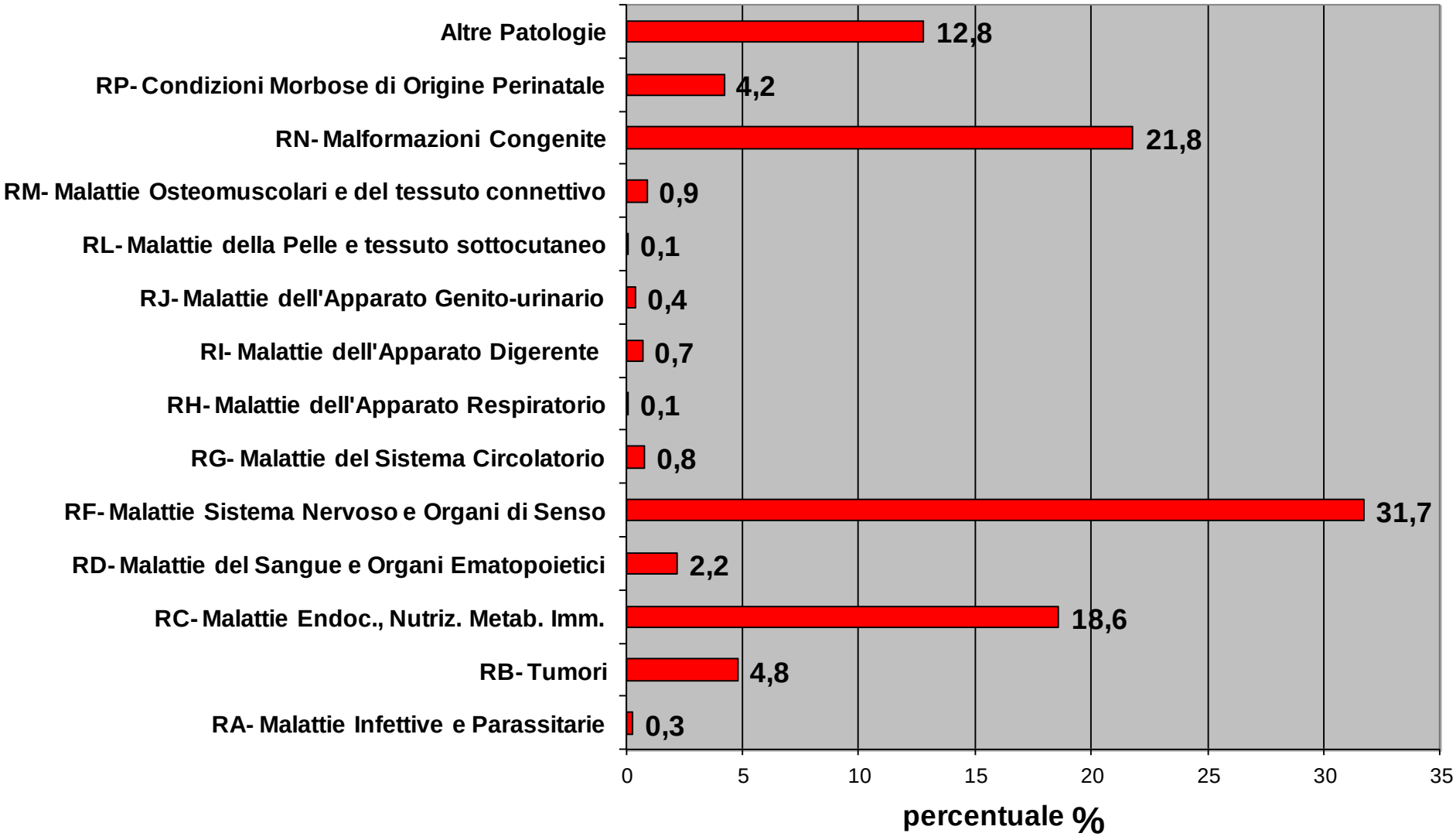


TUTTI i bambini
da non far ammalare

TANTI bambini
poco malati

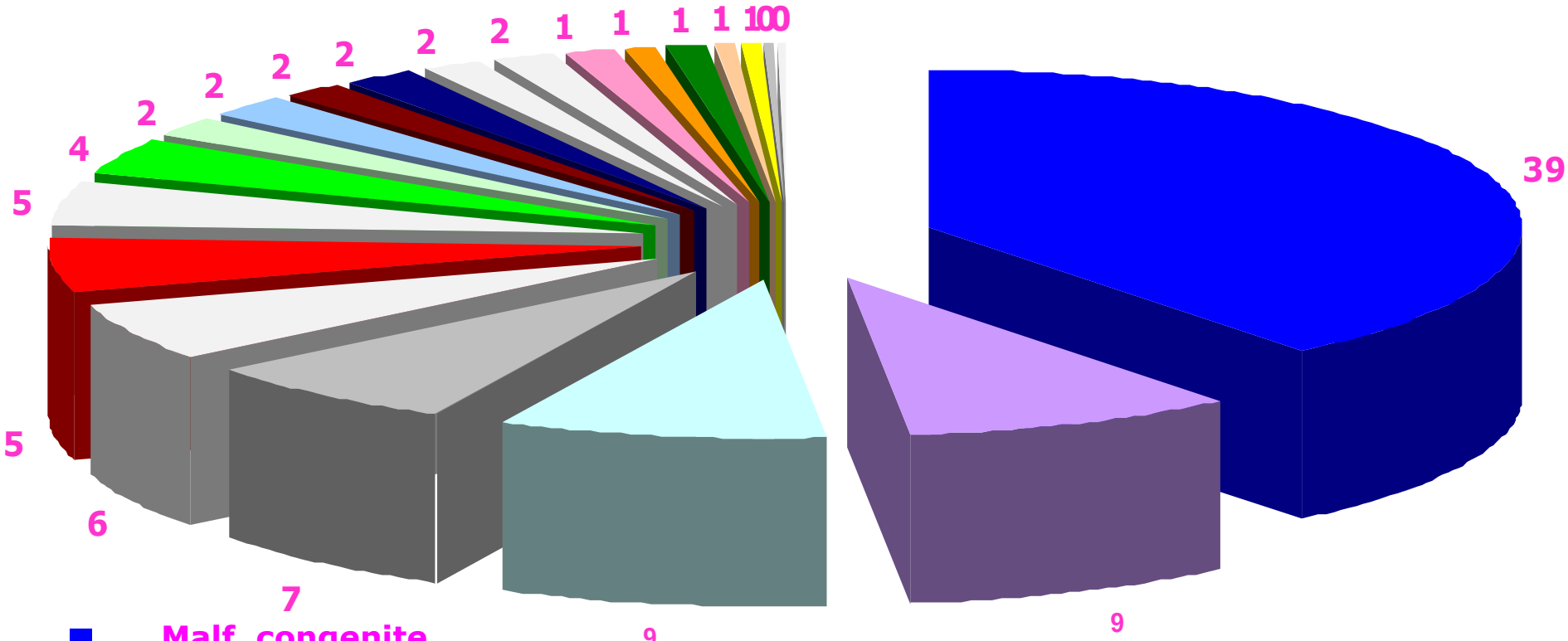
POCHI bambini
molto malati

MALATTIE RARE PEDIATRICHE Regione Toscana



Fonte: RTMR, 2012

Distribuzione malattie



- Malf. congenite
- Malattie ematologiche
- SNC
- Sistema immunitario
- ist. circolatorio
- Mal. infettive
- Tumori
- Muscolosch. e connettivo
- Genito-urinario
- occhi
- mal. metabolismo
- SNP
- cute
- endocrino
- App. digerente
- Mal. perinatali
- Segni e sintomi
- nutrizione
- Dist.psichici

Child with a Rare Disease

- ***esordio: periodo neonatale***
- ***85 % raggiunge l'età adulta***

Pediatrics,113,3,2004

Malattie Rare Pediatriche





Continuità nella cura

Casi pediatrici “registrati”

TOTALE CASI Adulti = n.17.685

TOTALE CASI PEDIATRICI = n. 5739
(32.5%)

n. 68 maggiorenni al 1- 29 aprile (1.2%)

Fonte: RTMR 2012 al 29 aprile 2012

REGIONE TOSCANA
GIUNTA REGIONALE

ESTRATTO DAL VERBALE DELLA SEDUTA DEL 27-09-2010 (*punto N.* 15)

Delibera *N.* **851** *del* **27-09-2010**

Approvazione del progetto "Centro Regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle Malattie Rare Pediatriche" presentato da AOU Meyer

CENTRO REGIONALE
Malattie Rare Pediatriche

Organizzazione

Innovazione

Valutazione

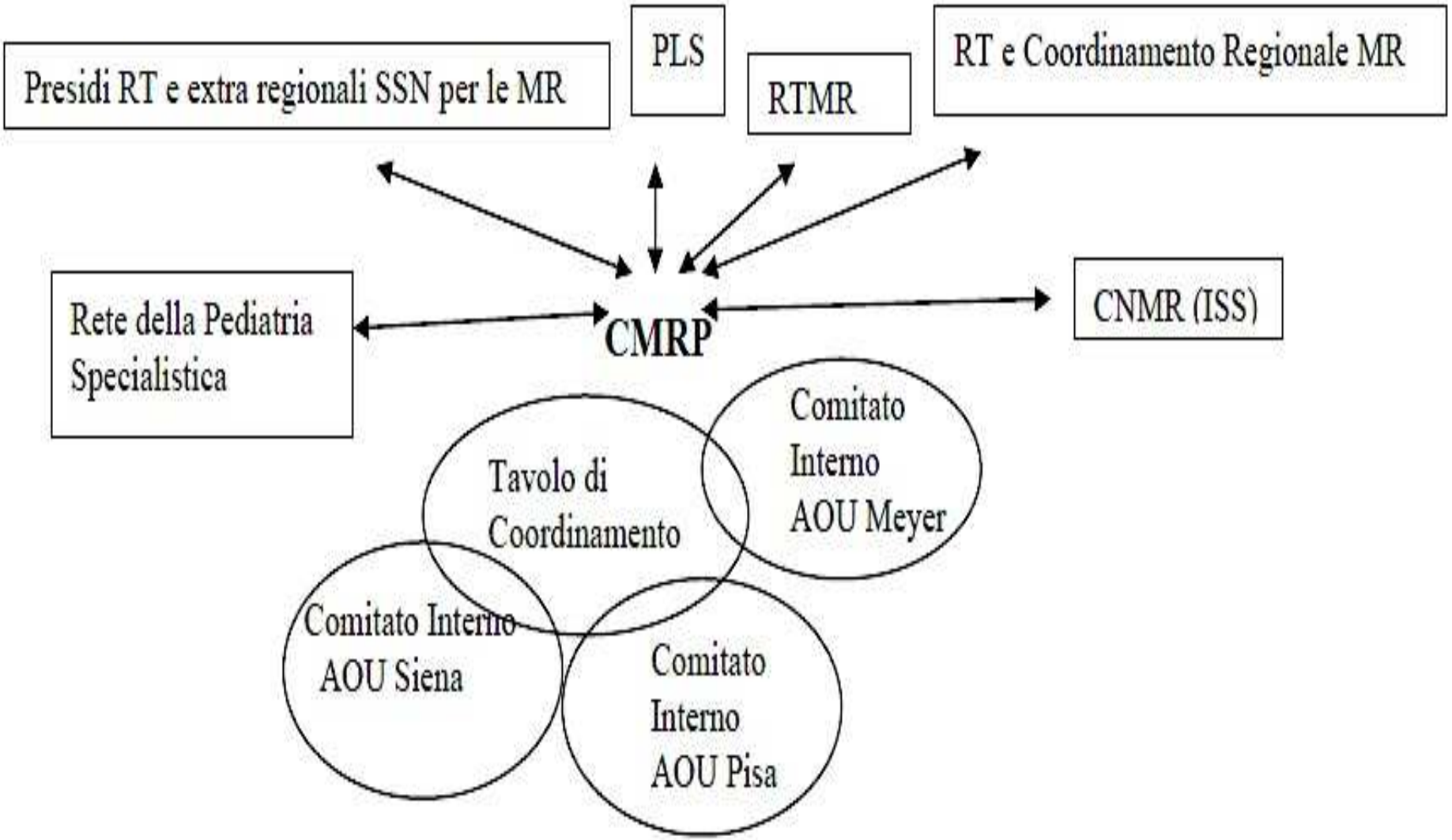
Formazione

Ricerca

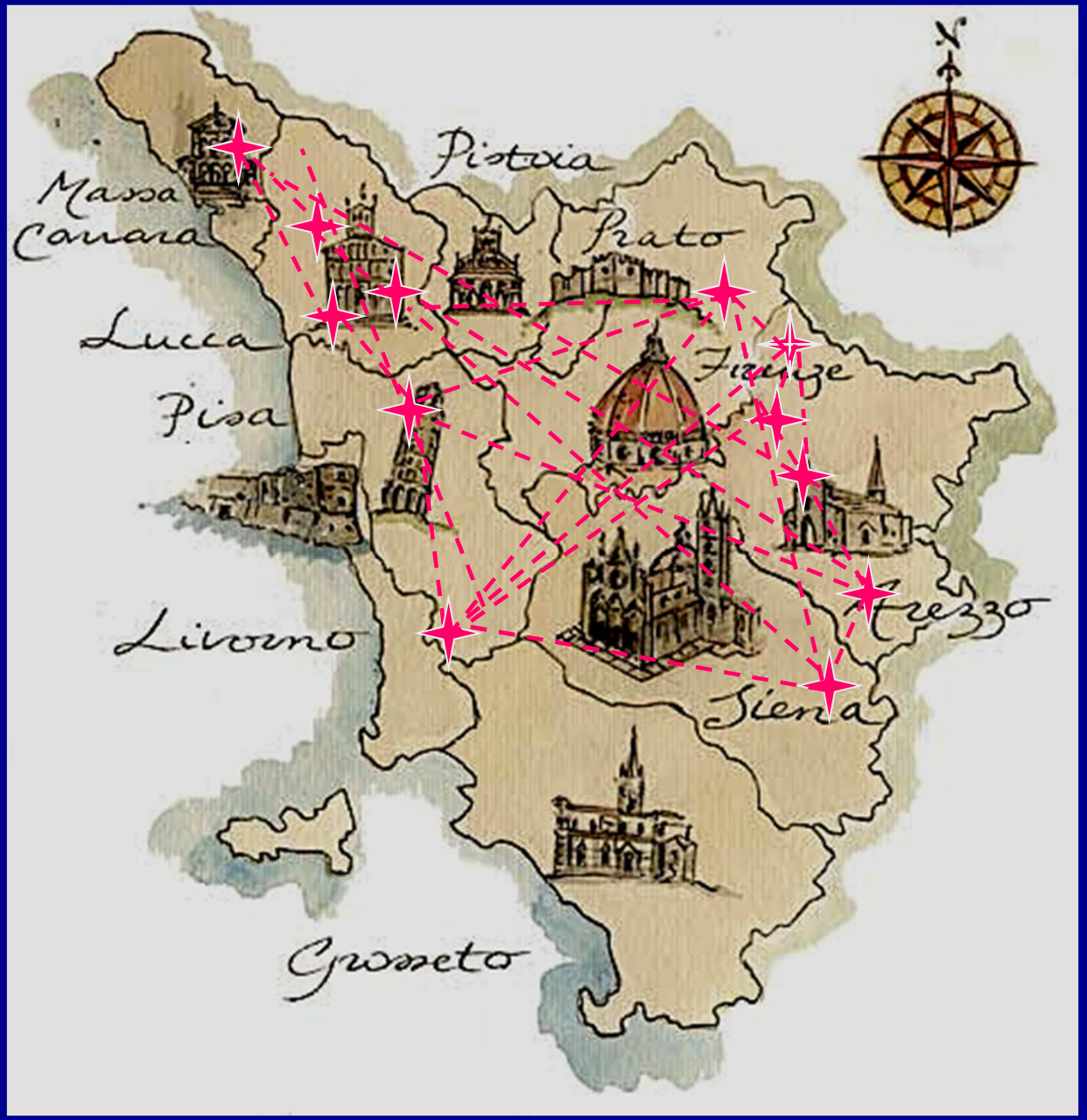
MEYER®

Azienda Ospedaliero-Universitaria

CENTRO REGIONALE MALATTIE RARE PEDIATRICHE



accountabiLiTy



accountabiLiTy

Università degli Studi di Firenze | Facoltà di Medicina e Chirurgia | Dipartimento di Pediatria

Azienda Ospedaliero Universitaria Meyer

CORSO DI PERFEZIONAMENTO POST LAUREA

Malattie Rare Pediatriche metodologie gestionali, formative e di ricerca

Direttore: Prof. Gianpaolo Donzelli

Il Corso è riservato a laureati in medicina e chirurgia, farmacia, biologia, biotecnologie

Si svolgerà nel periodo Marzo-Aprile 2010

La domanda di ammissione deve pervenire al Direttore del Corso entro il termine del 15 dicembre 2009

Tematiche Generali

Istituzioni nazionali e internazionali

Aspetti legislativi e normativi

Il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR)

Registri della malattie rare

La rete pediatrica delle malattie rare

Ricerca: sperimentale, socio sanitaria, traslazionale

I processi formativi: aspetti metodologici FAQ e FAD

Il governo clinico delle malattie rare pediatriche

Algoritmi diagnostici

I farmaci orfani e off-label

Counseling e auditing in neonatologia e pediatria

Medicina narrativa

Aspetti bioetici e sociali

Il Forum delle Associazioni Malattie Rare

Malattie Rare Pediatriche



Gianpaolo Donzelli

Direzione Scientifica
AOU MEYER - Firenze

Invito

7 aprile 2009 ore 12.00-14.00

Aula della Presidenza Facoltà di Medicina e Chirurgia di Firenze (Careggi)

"Dal letto del malato al brevetto"



Ondine and Palemon

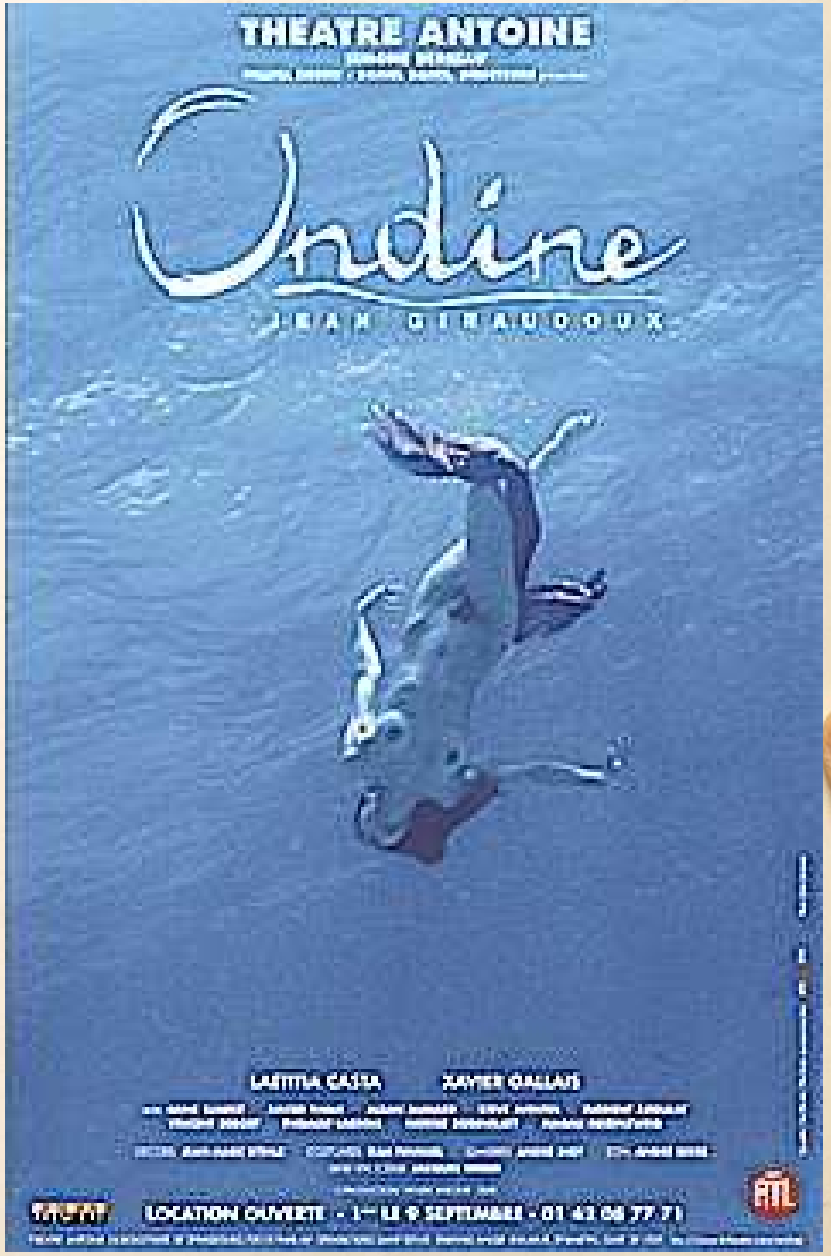


Il Giuramento di Palemon

...my every waking breath shall be my pledge of love and faithfulness to you.....

La Maledizione di Ordine

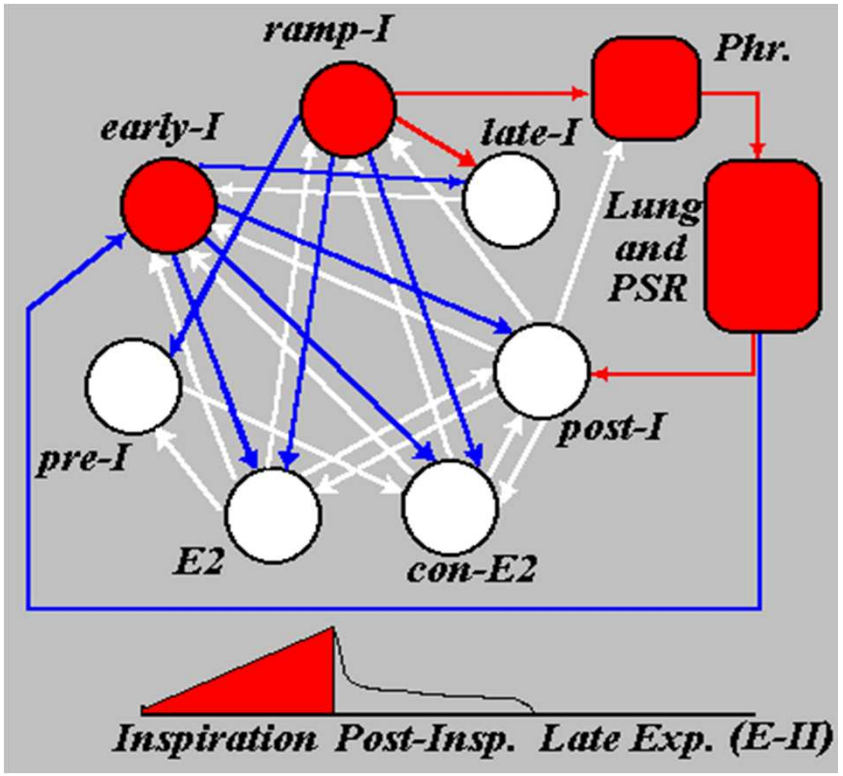
I accepted that pledge. So be it. For as long as you are awake, you shall breathe. But should you ever fall into sleep, that breath will desert you."

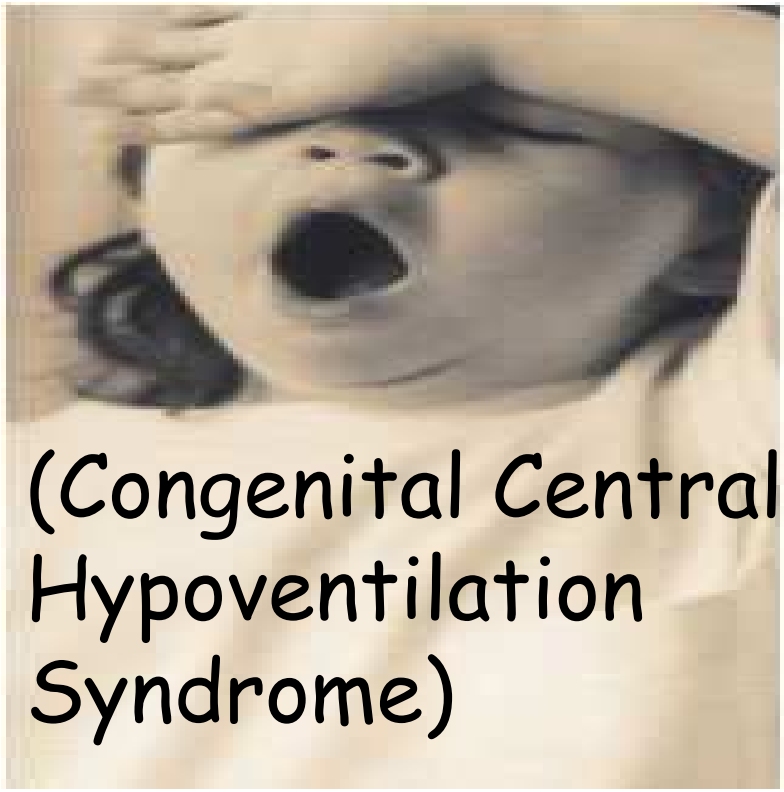




Sindrome di Ondine

Neural Control





(Congenital Central Hypoventilation Syndrome)

Disfunzione Generalizzata Sistema Nervoso Autonomo

→

Controllo automatico del respiro

Epidemiologia



- L'incidenza nel mondo è di 1:50.000 nati
- In Italia 50 bambini affetti da Sindrome di Ondine.







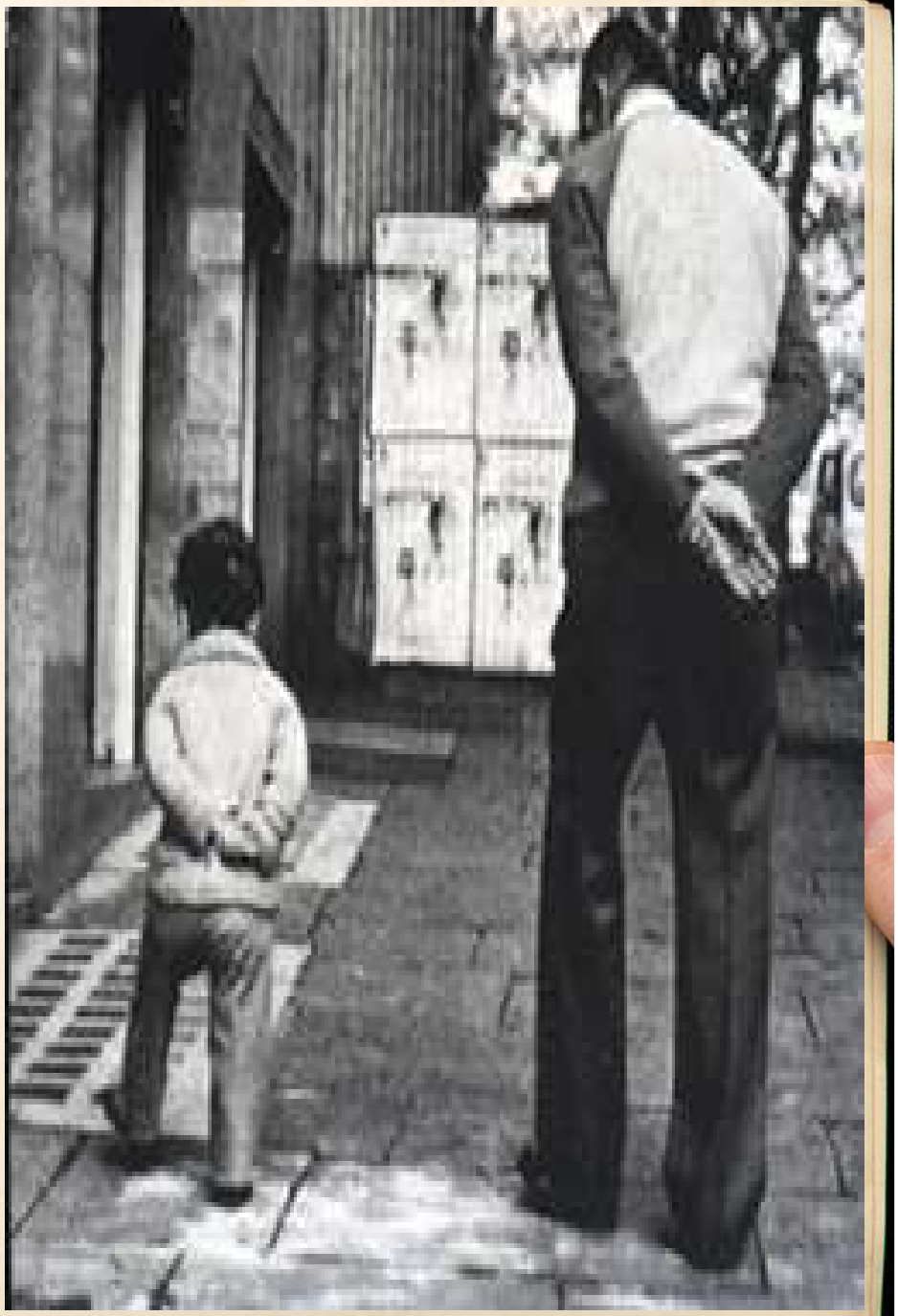
“Technology Dependent Child”





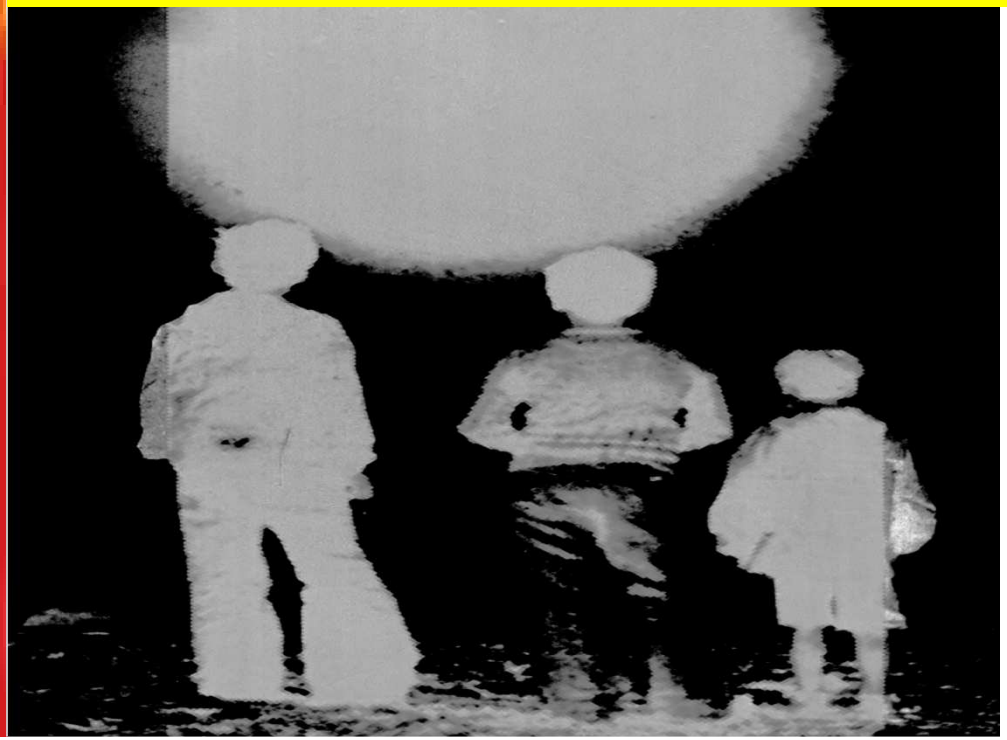
..... essere
vivo richiede uno
sforzo di gran
lunga maggiore
del semplice
fatto di respirare

Pablo Neruda



Obiettivo cura

QUALITA' DELLA VITA



PECULIARITA'

OBIETTIVO



- **fisico**
- **neuroevolutivo**

bisogni

OBIETTIVI



Famiglia

OBIETTIVI CONDIVISI





ASSOCIAZIONE CULTURALE
Giuseppe
DOSSETTI
I Valori
TUTELA E SVILUPPO DEI DIRITTI

MEYER®
Azienda Ospedaliero-Universitaria



donzelli@unifi.it