

NONA EDIZIONE

L'ACCESSO alle TERAPIE per le MALATTIE RARE



*Responsabile Scientifico:
Annamaria De Luca*

BARI / 8 SETTEMBRE 2025

*Villa Romanazzi Carducci
Via Giuseppe Capruzzi, 326*

CON IL PATROCINIO DI



A collection of white, 3D triangular blocks of varying sizes and orientations, some stacked and some scattered, creating a geometric pattern on the left side of the page. One prominent red 3D triangular block is positioned at the bottom center, pointing towards the right.

RAZIONALE SCIENTIFICO

Circa 350 milioni di persone nel mondo convivono con malattie rare non diagnosticate. Nonostante i progressi della genomica, il 60% dei pazienti resta senza diagnosi. Il tempo necessario per ottenere una diagnosi supera in media i 4 anni, ma in alcuni casi può estendersi fino a 7 anni o addirittura oltre.

In Italia, le persone affette da malattie rare sono oltre 2 milioni: 1 su 5 ha meno di 18 anni. Il 15% dei pazienti è costretto a spostarsi sul territorio nazionale per ricevere cure adeguate.

Giunto alla sua nona edizione, il convegno offrirà approfondimenti sulla diagnosi e il trattamento di alcune malattie rare, dedicando inoltre uno spazio alle reti regionali e ai processi di valutazione che conducono al rimborso dei farmaci .

PROGRAMMA SCIENTIFICO

08:45 - 09:00 *Registrazione e welcome coffee***

09:00 - 09:05 **Introduzione****
Annamaria De Luca

09:05 - 09:20 **Saluti istituzionali****
On. Marcello Gemmato*

SESSIONE I **POLITICHE REGIONALI, SCREENING E ACCESSO AI FARMACI**
Moderatori: Annamaria De Luca, Loreto Gesualdo

09:20 - 09:40 **Innovazione sostenibile: il ruolo delle politiche regionali****
Giuseppina Annicchiarico

09:40 - 10:00 **Opportunità e sfide dello screening neo-natale allargato****
Mattia Gentile

10:00 - 10:20 **Il progetto ExploRare-ISPOR****
Carlotta Galeone

10:20 - 10:40 **Discussione su POLITICHE REGIONALI, SCREENING E ACCESSO AI FARMACI****
Giuseppina Annicchiarico, Annamaria De Luca, Carlotta Galeone, Mattia Gentile, Loreto Gesualdo

SESSIONE II **MALATTIE RARE ONCOLOGICHE**
Moderatori: Giuseppina Annicchiarico, Annamaria De Luca

10:40 - 11:00 **Linfoma cutaneo a cellule T del tipo micosi fungoide (MFCTCL)**
Erika Morsia

11:00 - 11:20 **La mutazione IDH nella leucemia mieloide acuta (LMA)**
Marta Riva

11:20 - 11:40

La mutazione IDH nei gliomi a basso grado

Marta Maccari

11:40 - 12:00

Neuroblastoma ad alto rischio

Maria Antonietta De Ioris

12:00 - 12:30

Discussione su MALATTIE RARE ONCOLOGICHE

Giuseppina Annicchiarico, Maria Antonietta De Ioris,
Annamaria De Luca, Marta Maccari*, Marta Riva

SESSIONE III

MALATTIE RARE NEUROLOGICHE

Pier Luigi Canonico, Mariagrazia Grilli

12:30 - 12:50

Epilessie rare

Angela La Neve

12:50 - 13:10

Malattie autoimmuni neurologiche: focus su miastenia gravis (gMG) e polineuropatia demielinizzante infiammatoria cronica (CIDP)

Paolo Emilio Alboini

13:10 - 13:25

Discussione su MALATTIE RARE NEUROLOGICHE

Paolo Emilio Alboini, Pier Luigi Canonico, Mariagrazia Grilli,
Angela La Neve

13:25 - 14:25

*Lunch***

SESSIONE IV

MALATTIE METABOLICHE E DA ACCUMULO LISOSOMIALE

Annamaria De Luca, Mattia Gentile

14:25 - 14:45

Unmet needs nelle patologie metaboliche: focus su deficit di lipasi acida lisosomiale (LAL-D)

Albina Tummolo



14:45 - 15:05	Unmet needs nelle patologie metaboliche: focus su ipofosfatasia (HPP) Maria Felicia Faienza
15:05 - 15:25	Malattie da accumulo lisosomiale (Fabry, Gaucher, Pompe) Simona D'Amore
15:25 - 15:45	Discussione su MALATTIE METABOLICHE E DA ACCUMULO LISOSOMIALE Simona D'Amore, Annamaria De Luca, Maria Felicia Faienza, Mattia Gentile, Albina Tummolo
SESSIONE V	MALATTIE RARE VARIE Pier Luigi Canonico, Annamaria De Luca
15:45 - 16:05	Nefropatia da IgA Loreto Gesualdo
16:05 - 16:25	Emofilia Giovanni Di Minno
16:25 - 16:45	Mastocitosi Roberta Zanotti
16:45 - 17:05	Malattie colestatiche Alessandra Mangia
17:05 - 17:30	Discussione su MALATTIE RARE VARIE Pier Luigi Canonico, Annamaria De Luca, Giovanni Di Minno, Loreto Gesualdo, Alessandra Mangia, Roberta Zanotti
17:30 - 17:45	Conclusioni Annamaria De Luca
17:45 - 18:00	Questionario ECM * *

* invitati a partecipare

** attività non incluse nell'accreditamento ECM

RESPONSABILE SCIENTIFICO

Annamaria De Luca

Professore Ordinario di Farmacologia, Dipartimento di Farmacia - Scienze del Farmaco
Università degli Studi "Aldo Moro", Bari

FACULTY

Paolo Emilio Alboini

Dirigente Medico, UOC Neurologia, Fondazione Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (FG)

Giuseppina Annicchiarico

Coordinatrice CoReMaR (Coordinamento regionale delle malattie rare) AReSS Puglia (Agenzia Regionale strategica per la Salute e il Sociale)

Pier Luigi Canonico

Professore Emerito di Farmacologia, Università del Piemonte Orientale, Novara

Simona D'Amore

Ricercatore, Medicina Interna Universitaria Guido Baccelli, Policlinico di Bari

Maria Antonietta De Ioris

Dirigente Medico, Reparto di Oncoematologia - Terapia Cellulare e Genica, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Giovanni Di Minno

Direttore di Dipartimento di Medicina Clinica e Chirurgia, Università degli Studi Federico II, Napoli



Maria Felicia Faienza

Professore Associato, Dipartimento di Medicina di Precisione e Rigenerativa e Area Jonica, Sezione di Pediatria, Università degli Studi "Aldo Moro", Bari

Carlotta Galeone

Socio ISPOR ITALY - ROME CHAPTER

Marcello Gemmato

Sottosegretario di Stato alla Salute, Ministero della Salute, Roma

Mattia Gentile

Direttore UOC Genetica Medica, Ospedale di Venere, ASL Bari

Loreto Gesualdo

Professore Ordinario di Nefrologia, Università degli Studi di Bari "Aldo Moro" - Presidente FISM (Federazione delle Società-Medico Scientifiche Italiane)

Mariagrazia Grilli

Professore Ordinario di Farmacologia, Dipartimento di Scienze del Farmaco - Università del Piemonte Orientale, Novara

Angela La Neve

Responsabile Centro Diagnosi e Cura delle Epilessie - UOC Neurofisiopatologia, Policlinico di Bari

Marta Maccari

Dirigente Medico, Istituto Oncologico Veneto IRCCS, Padova

Alessandra Mangia

Responsabile UOSD Epatologia, Fondazione Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (FG)

Erika Morsia

Clinica Ematologica, Dipartimento di Scienze Cliniche e Molecolari, DISCLIMO, Università Politecnica delle Marche, Ancona

Marta Riva

Dirigente Medico, SC Ematologia, ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda, Milano

Albina Tummolo

Referente per le malattie metaboliche ereditarie e lo screening neonatale, UOC Malattie Metaboliche e Genetiche, Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII, Bari

Roberta Zanotti

Consulente Ematologo, IRCSS Ospedale Sacro Cuore Don Calabria, Negrar di Valpolicella (VR)



ID Evento: 327-456932

Destinatari dell'attività formativa: **Assistente Sanitario; Biologo; Farmacista** (Farmacista pubblico del SSN; farmacista territoriale; farmacista di altro settore); **Medico Chirurgo** (tutte le discipline: allergologia ed immunologia clinica; angiologia; cardiologia; dermatologia e venereologia; ematologia; endocrinologia; gastroenterologia; genetica medica; geriatria; malattie metaboliche e diabetologia; malattie dell'apparato respiratorio; malattie infettive; medicina e chirurgia di accettazione e di urgenza; medicina fisica e riabilitazione; medicina interna; medicina termale; medicina aeronautica e spaziale; medicina dello sport; nefrologia; neonatologia; neurologia; neuropsichiatria infantile; oncologia; pediatria; psichiatria; radioterapia; reumatologia; cardiocirurgia; chirurgia generale; chirurgia maxillo facciale; chirurgia pediatrica; chirurgia plastica e ricostruttiva; chirurgia toracica; chirurgia vascolare; ginecologia e ostetricia; neurochirurgia; oftalmologia; ortopedia e traumatologia; otorinolaringoiatria; urologia; anatomia patologica; anestesia e rianimazione; biochimica clinica; farmacologia e tossicologia clinica; laboratorio di genetica medica; medicina trasfusionale; medicina legale; medicina nucleare; microbiologia e virologia; neurofisiopatologia; neuroradiologia; patologia clinica (laboratorio di analisi chimico-cliniche e microbiologia); radiodiagnostica; igiene, epidemiologia e sanità pubblica; igiene degli alimenti e della nutrizione; medicina del lavoro e sicurezza degli ambienti di lavoro; medicina generale (medici di famiglia); continuità assistenziale; pediatria (pediatri di libera scelta); scienza dell'alimentazione e dietetica; direzione medica di presidio ospedaliero; organizzazione dei servizi sanitari di base; audiologia e foniatria; psicoterapia; cure palliative; epidemiologia; medicina di comunità; medicina subacquea e iperbarica); **Infermiere; Infermiere Pediatrico; Psicologo** (psicologia, psicoterapia); **Terapista della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva** (iscritto nell'elenco speciale ad esaurimento).

Evento accreditato per: 80 partecipanti

Obiettivi formativi e Area Formativa: 3. Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura (Processo)

Numero dei crediti assegnati all'evento: 6 crediti ECM

La partecipazione è gratuita ed è soggetta a conferma da parte della Segreteria Organizzativa, fino ad esaurimento dei posti disponibili.

Per ottenere l'attribuzione dei crediti ECM è necessario:

1. partecipare ad almeno il 90% dei lavori scientifici, per i quali è prevista la verifica delle presenze;
2. compilare il questionario di apprendimento e rispondere correttamente ad almeno il 75% delle domande;
3. compilare il questionario di valutazione dell'evento. Il certificato riportante i crediti ECM sarà inviato successivamente al completamento della procedura di validazione.

SERVIZIO MYECM

Age.na.s ha attivato il servizio MyEcm (pagina personalizzata a disposizione di ogni professionista sanitario) tramite il quale è possibile:

1. consultare l'offerta formativa
2. consultare il riepilogo degli eventi frequentati e i crediti conseguiti
3. esprimere una valutazione su corsi frequentati organizzati dai Provider

Per accedere ai servizi online è necessario registrarsi alla pagina:

<https://ape.agenas.it/professionisti/myecm.aspx>

Può procedere a cliccare sull'icona  per esprimere la propria valutazione su questo corso.

PROVIDER ECM E SEGRETERIA ORGANIZZATIVA



Sede legale:
via Borgogna, 2 - 20122 Milano

Sede operativa:
corso Europa, 13 - 20122 Milano
mail | info@3psolution.it



web | www.3psolution.it

SECONDO RINNOVO ACCREDITAMENTO STANDARD notifica dell'8 luglio 2025

CON LA SPONSORIZZAZIONE NON CONDIZIONANTE DI

GOLD SPONSOR



SILVER SPONSOR



SPONSOR

