



**ISCRIZIONI**  
 È possibile iscriversi registrandosi al nostro sito [www.3psolution.it](http://www.3psolution.it), una volta effettuata la registrazione basterà accedere alla pagina eventi, selezionare l'evento ed iscriversi.  
 Si prega di segnalare eventuali esigenze alimentari (es. allergie, intolleranze, scelte alimentari vegetariane o vegane, etc.) all'atto dell'iscrizione.

**ECM**  
 La Commissione Nazionale per la Formazione Continua ha formulato parere positivo all'accreditamento di 3P Solution Srl come PROVIDER STANDARD (codice 327, autorizzato il 15 ottobre 2012). La responsabilità per i contenuti, la qualità e la correttezza etica di questa attività ECM è a carico di 3P Solution.  
 L'evento è stato accreditato con obiettivo formativo "Documentazione Clinica. Percorsi Clinico-Assistenziali Diagnostici e Riabilitativi, Profili Di Assistenza - Profili di Cura" per 100 partecipanti, per le seguenti categorie professionali: Biologo (Biologo); Farmacista (Ospedaliero e Territoriale); Infermiere (Infermiere); Medico Chirurgo (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 chimicocliniche e microbiologiche), 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.) ed ha ottenuto 6 crediti.

Per ottenere l'attribuzione dei crediti E.C.M. 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 e consegnarlo al termine dei lavori.  
 Il numero dei disenti in sala non potrà essere superiore al numero dei partecipanti accreditati. Qualora il numero di partecipanti iscritti in loco fosse superiore a 100 sarà tenuto in considerazione per l'ammissione in sala l'ordine cronologico di iscrizione.  
 Il certificato riportante i crediti E.C.M. 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 eventi frequentati e i crediti conseguiti;  
 3. esprimere una valutazione su corsi frequentati organizzati dai Provider.  
 Per accedere ai servizi online deve registrarsi alla pagina <http://app.agenias.it/professionisti/myecm>.  
 Se soddisfatto di questo corso può cliccare sull'icona ed esprimere la propria valutazione.

La realizzazione di questo evento è stata possibile grazie ad un *unrestricted grant* di:

GOLD SPONSOR

**CSL Behring**  
 Biotherapies for Life™

SILVER SPONSOR

**Amicus Therapeutics**

**Biogen**

**SANOFI GENZYME**

SPONSOR



**Intercept**

**KYOWA KIRIN**

**Leadiant Biosciences**

**CORSO ECM**

**LA SFIDA DELLE MALATTIE RARE:**  
*le problematiche clinico-diagnostiche, regolatorie e di sostenibilità*

2ª edizione

Responsabile scientifico: Pier Luigi Canonico

ROMA, 20 MARZO 2018

AULA POCCHIARI  
 Istituto Superiore di Sanità  
 Viale Regina Elena 299

CON IL PATROCINIO DI:

*Ministero della Salute*

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ



SEGRETERIA ORGANIZZATIVA E PROVIDER ECM:



via Marradi 3  
 20123 - Milano ITALY  
 tel | +39 02 36631574  
 fax | +39 02 36631640  
 mail | [info@3psolution.it](mailto:info@3psolution.it)

web | [www.3psolution.it](http://www.3psolution.it)

## RESPONSABILE SCIENTIFICO

### Pier Luigi Canonico

Direttore del Dipartimento di Scienze del Farmaco, Università degli Studi del Piemonte Orientale, Novara

## FACULTY

### Domenico Alvaro

Professore Ordinario di Gastroenterologia, Università degli Studi di Roma La Sapienza, Roma

### Renza Barbon Galluppi

Presidente Onorario UNIAMO, Roma

### Cecilia Berni

Rete Malattie Rare Toscana, Regione Toscana, Firenze

### Assunta Borzacchiello

Paziente

### Paolo Bruzzi

Direttore UO Epidemiologia Clinica, IRCCS AO Universitaria San Martino, IST - Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro, Genova

### Alberto Burlina

Direttore, UOC Malattie Metaboliche Ereditarie, Dipartimento di Pediatria, AO di Padova; Università di Padova, Padova

### Pier Luigi Canonico

Direttore del Dipartimento di Scienze del Farmaco, Università degli Studi del Piemonte Orientale, Novara

### Giancarlo Castaman

Direttore Medico, Ematologia, Responsabile Struttura Complessa AO-Universitaria Careggi, Firenze

### Icilio Ceretelli

Presidente, Associazione Italiana Narcolettici (AIN), Firenze

### Ilaria Ciancaleoni Bartoli

Direttore Responsabile OMAR, Roma

### Maria Elena Congiu

Ufficio 5 - Livelli essenziali di assistenza, assistenza territoriale e socio-sanitaria, Ministero della Salute, Roma

### Maja Di Rocco

Responsabile Struttura semplice malattie rare, Istituto Gianna Gaslini, Genova

### Francesco Emma

Responsabile Dipartimento Nefrologia e Dialisi, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

### Paola Facchin

Professore associato confermato, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Università degli Studi di Padova, Padova. Responsabile del Coordinamento Malattie Rare della Regione del Veneto

## PROGRAMMA SCIENTIFICO

09.00 Registrazione Partecipanti\*\*

09.15 Introduzione e obiettivi dell'incontro  
**Pier Luigi Canonico**

### SESSIONE I

LA SFIDA DELLA SOSTENIBILITÀ NELLE MALATTIE RARE

Moderatori: **Pier Luigi Canonico, Armando Genazzani**

09.30 Le malattie rare nei nuovi LEA\*\*

**Maria Elena Congiu**

09.50 Horizon Scanning: l'Europa e le malattie rare

**Claudio Jommi**

10.10 La valutazione dell'innovatività nelle malattie rare

**Patrizia Popoli**

10.30 Discussione I sessione

10.45 Coffee Break\*\*

### SESSIONE II

GLI UNMET NEED

Moderatore: **Renza Barbon Galluppi**

11.00 Narcolessia

**Giuseppe Plazzi, Icilio Ceretelli**

11.25 Atrofia Muscolare Spinale (SMA)

**Marika Pane, Daniela Lauro**

11.50 Emofilia

**Giancarlo Castaman, Anna Fragomeno**

12.15 Ipofosfatemia X-linked (XLH)

**Francesco Emma, Manuela Vaccarotto**

12.40 Malattia di Fabry

**Antonio Pisani, Stefania Tobaldini**

13.05 Lunch\*\*

14.00 Malattia di Gaucher  
**Maja Di Rocco, Fernanda Torquati**

14.25 Colangite biliare primitiva  
**Domenico Alvaro, Assunta Borzacchiello**

14.50 Discussione II sessione

### SESSIONE III

RICERCA, DIAGNOSI E SCREENING

Moderatori: **Pier Luigi Canonico, Ilaria Ciancaleoni Bartoli**

15.00 Gli studi clinici sulle malattie rare: quale metodologia applicare  
**Paolo Bruzzi**

15.20 Diagnosi prenatale e screening neonatali delle malattie neuro-metaboliche

**Alberto Burlina**

15.40 Gli screening neonatali nei LEA\*\*

**Maria Teresa Petrangolini**

16.00 Discussione III sessione

### SESSIONE IV

L'ESPERIENZA DEI REGISTRI NELLE MALATTIE RARE

Moderatori: **Pier Luigi Canonico, Armando Genazzani**

16.10 L'ISS e la rete nazionale  
**Domenica Taruscio**

16.30 I registri dei pazienti affetti da malattie rare: l'esperienza delle regioni  
**Paola Facchin (Veneto)**  
**Cecilia Berni, Federica Pieroni (Toscana)**

17.00 Discussione IV sessione

17.10 Conclusioni  
**Pier Luigi Canonico**

17.45 Questionario ECM\*\*

18.00 Termine Lavori

### Anna Fragomeno

Segretaria Generale, Federazione delle Associazioni Emofili (FedEmo), Roma

### Armando Genazzani

Professore Ordinario di Farmacologia, Università del Piemonte Orientale, Novara

### Claudio Jommi

Professore Associato di Economia, Università del Piemonte Orientale, Novara,

Responsabile Scientifico Osservatorio Farmaci, Cergas, SDA Bocconi, Milano

### Daniela Lauro

Presidente, Associazione Famiglie SMA, Roma

### Marika Pane

Direttore Clinico Centro Clinico Nemo, Policlinico Gemelli, Roma

### Maria Teresa Petrangolini

Membro VII Commissione Sanità e Politiche Sociali, Consiglio Regionale del Lazio, Roma

### Federica Pieroni

Registro Toscano Malattie Rare - Registro Toscano Difetti Congeniti UOC INFOTEL,

Fondazione Toscana Gabriele Monasterio, Pisa

### Antonio Pisani

Dipartimento Clinico-Assistenziale di Patologia Sistemica dell'Azienda Ospedaliera

Universitaria Federico II di Napoli

### Giuseppe Plazzi

Professore Associato Dipartimento di Scienze Biomediche e Neuromotorie, Bologna

### Patrizia Popoli

Direttore del Reparto di Farmacologia del sistema nervoso centrale, Dipartimento del

Farmaco, Istituto Superiore di Sanità, Roma

### Domenica Taruscio

Direttore Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR), Istituto Superiore di Sanità, Roma

### Stefania Tobaldini

Presidente, Associazione Italiana Anderson Fabry (AIAF), Roma

### Fernanda Torquati

Presidente, Associazione Italiana Gaucher, Firenze

### Manuela Vaccarotto

Vice Presidente, Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie, Padova

## LA SFIDA DELLE MALATTIE RARE:

*le problematiche clinico-diagnostiche,  
regolatorie e di sostenibilità*

2<sup>a</sup> edizione

\*\* non incluso nell'accreditemento ECM