

PROSPETTIVE NELLA GESTIONE DELLE MALATTIE RARE

Firenze, 22 settembre 2022
Hilton Garden Inn Florence Novoli



GIOVEDÌ 22 SETTEMBRE 2022

9.00-9.30 Saluto di Benvenuto
*Domenico Prisco (Firenze), Cristina Scaletti (Firenze),
Francesco Annunziato (Firenze)*

9.30-10.00 La rete nazionale malattie rare:
stato dell'arte
Domenica Taruscio (Roma)

1ª Sessione - Malattie rare tra associazioni dei pazienti ed istituzioni
Moderatore: *Cristina Scaletti (Firenze)*

10.00-10.20 L'evoluzione della Rete Regionale delle malattie rare
Cecilia Berni (Firenze)

10.20-10.40 Le malattie rare dentro l'AOU Careggi
Maria Teresa Mechi (Firenze)

10.40-11.00 Il ruolo e l'importanza delle reti ERN per il futuro
delle malattie rare
Marta Mosca (Pisa)

11.00-11.30 Discussione sui temi trattati

11.30-12.30 Il ruolo delle associazioni nelle malattie rare:
le Associazioni si raccontano
*Annalisa Scopinaro (Roma), Simonetta Menchetti (Firenze),
Francesca Torracca (Arosio, CO), Alessandra Del Bianco
(Pontedera), Guido De Barros (Firenze)*

12.30-13.30 **Tavola Rotonda**
"Le malattie rare nella formazione medica universitaria"
condotta da:
*Domenico Prisco (Firenze), Betti Giusti (Firenze)
e Linda Vignozzi (Firenze)*

13.30-14.30 Pausa dei lavori

14.30-15.00 **Lettura**
Moderatore: *Domenico Prisco (Firenze)*
Lo sviluppo tecnologico nella terapia genica in emofilia:
differenze tra emofilia A e B
Paolo Simioni (Padova)

2ª Sessione - Malattie rare immuno-mediate
Moderatori: *Augusto Vaglio (Firenze), Lorenzo Cosmi (Firenze)*

15.00-15.20 Vasculiti monogeniche
Giacomo Emmi (Firenze)

15.20-15.40 Malattie autoinfiammatorie in età pediatrica
Ilaria Pagnini (Firenze)

15.40-16.00 Le immunodeficienze primitive
Chiara Azzari (Firenze)

16.00-16.30 Discussione sui temi trattati

3ª Sessione - Malattie rare metaboliche e cardiovascolari
Moderatori: *Maria Alice Donati (Firenze), Iacopo Olivetto (Firenze)*

16.30-16.50 La fenilchetonuria nel paziente adulto
Maria Letizia Urban (Firenze)

16.50-17.10 Alfa-mannosidosi: diagnosi e terapia
Francesca Pochiero (Firenze)

17.10-17.30 Iperomocisteinemia e omocistinuria
Rossella Marcucci (Firenze)

17.30-17.50 Ipercolesterolemia familiare omozigote
Tiziana Sampietro (Pisa)

17.50-18.20 Discussione sui temi trattati

18.20-18.30 Conclusioni e chiusura del Corso
Domenico Prisco (Firenze)

Test ECM di verifica dell'apprendimento e
questionario di gradimento

Segreteria Scientifica

Prof. Domenico Prisco

Co-referenti Scientifici:

Prof.ssa Rossella Marcucci, Dott. Giacomo Emmi, Dott.ssa Maria Alice Donati
Università degli Studi di Firenze

Segreteria Organizzativa



AD HOC Eventi

Referente: *Francesca Peluffo*

f.peluffo@adhoc-eventi.it

Tel. 055 4480891

ECM

Provider MCR Conference (ID 489) - Rif. ECM 358580 N. 8 crediti assegnati

Obiettivo formativo: linee guida-protocolli-procedure.

Professioni: Medico Chirurgo, Assistente Sanitario, Biologo, Chimico, Dietista, Farmacista, Fisioterapista, Infermiere, Ostetrica/o, Tecnico della fisiopatologia cardiocircolatoria e perfusione cardiovascolare, Tecnico sanitario laboratorio biomedico, Infermiere, Infermiere Pediatrico.

Discipline: allergologia e immunologia clinica; angiologia; dermatologia; ematologia; endocrinologia; gastroenterologia; genetica medica; geriatria; malattie metaboliche e diabetologia, dell'apparato respiratorio, infettive, medicina di accettazione e urgenza, fisica e riabilitazione, interna, termale, aeronautica e spaziale, dello sport, trasfusionale, legale, nucleare, del lavoro, generale (med. famiglia); nefrologia; neonatologia; neurologia; neuropsichiatria infantile; oncologia; pediatria; psichiatria; radioterapia; reumatologia; cardiocirurgia; chirurgia: generale, maxillo-facciale, pediatrica, plastica e ricostruttiva, toracica, vascolare; ginecologia e ostetricia; neurochirurgia; oftalmologia; ortopedia e traumatologia; otorinolaringoiatria; urologia; anatomia patologica; anestesia e rianimazione; biochimica clinica; farmacologia e tossicologia clinica; lab. Genetica medica; microbiologia e virologia; neuro fisiopatologia; neuroradiologia; patologia clinica; radiodiagnostica; igiene: epidemiologia e sanità pubblica, degli alimenti e nutrizione; pediatria; scienza alimentazione e dietetica; direzione medica presidio ospedaliero; organizzaz. servizi sanitari di base.

Il rilascio della certificazione dei crediti è subordinato alla corrispondenza tra la professione e la disciplina del partecipante e quella a cui l'evento è destinato, alla partecipazione del 90% dei lavori scientifici ed alla riconsegna dei questionari di apprendimento debitamente compilati. Si precisa che è necessario il superamento della prova di apprendimento con almeno il 75% delle risposte corrette.

Con il contributo non condizionato di:

