



REGIONE SICILIANA
Assessorato della Salute
Dipartimento
per le attività sanitarie
e Osservatorio
epidemiologico

Malattie rare: assistenza, innovazione e ricerca

Palermo
24 settembre 2024
Palazzo dei Normanni
Sala Mattarella

Malattie rare:
assistenza,
innovazione
e ricerca



RAZIONALE SCIENTIFICO

Le malattie rare sono patologie complesse multi-organo che necessitano di una assistenza multispecialistica e multidisciplinare (medica, psicologica, sociale etc.) integrata (strutture universitarie e/o ospedaliere di riferimento e strutture sanitarie e sociali territoriali). Sono patologie eterogenee, ma spesso accomunate da problematiche assistenziali simili, che necessitano di interventi e tutela specifici, per le difficoltà di diagnosi, per la complessità del quadro clinico, per il decorso cronico e talvolta evolutivo, per i possibili esiti invalidanti e per l'onerosità del trattamento.

Il Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026 ha ben definito il concetto di "rete", indicando il percorso di presa in carico della persona con Malattia rara.

Nonostante la bassa incidenza, queste patologie, così eterogenee e spesso di origine genetica, sono circa 8.000, di queste solo il 5% beneficiano di una terapia e una parte rimane, ancora oggi, senza diagnosi. Da ciò nasce l'esigenza di un confronto tra esperti che possa affrontare, da diversi punti di vista, ogni possibile aspetto che riguardi le malattie rare, dall'assistenza anche attraverso le reti europee, all'innovazione e alla ricerca, per poter dare risposte ad un sempre crescente numero di persone con malattia rara.

Maria Piccione

FACULTY

Giuseppe Badalamenti, Palermo

Placido Bramanti, Messina

Salvatore Cannavò, Messina

Giovanni Corsello, Palermo

Paola Facchin, Padova

Giovanni Paolo Latella, Roma

Aurelio Maggio, Palermo

Maria Cristina Maggio, Palermo

Giuseppe Merla, Napoli

Sonia Messina, Messina

Maria Piccione, Palermo

Pasquale Piccolo, Napoli

Giusy Ranucci, Palermo

Corrado Romano, Catania

Martino Ruggeri, Catania

Emanuela Salzano, Palermo

Luca Sangiorgi, Bologna

Annalisa Scopinaro, Firenze

Marco Tartaglia, Roma

Carmela Tata, Palermo

Francesco Danilo Tiziano, Roma

Antonio Toscano, Messina

Carlo Vancheri, Catania

Annalisa Vetro, Palermo



PROGRAMMA

- 9.00 Saluti delle Autorità
Gaetano Galvagno, *Presidente ARS*
- Giovanna Volo**, *Assessore della salute Regione Sicilia*
- Salvatore Requirez**, *Dirigente Generale*
Dipartimento per le Attività Sanitarie e Osservatorio Epidemiologico
- Salvatore Iacolino**, *Dirigente Generale*
Dipartimento per la pianificazione strategica
- Massimo Midiri**, *Rettore Università degli Studi di Palermo*
- MALATTIE RARE: LE RETI ASSISTENZIALI**
Moderatori: Placido Bramanti, Carmela Tata
- 9.30 Il Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026
Paola Facchin
- MALATTIE RARE: INNOVAZIONE E RICERCA**
Moderatori: Maria Cristina Maggio, Corrado Romano
- 10.00 Malattie rare e ricerca
Giuseppe Merla
- 10.30 Il ruolo del Laboratorio di Genetica e la collaborazione con il clinico
Annalisa Vetro, Emanuela Salzano
- 11.00 *Coffee Break*
- 11.30 Malattie rare senza diagnosi
Marco Tartaglia
- 12.00 La terapia genica
Pasquale Piccolo
- 12.30 L'atrofia muscolare spinale (SMA): dalla genetica alla terapia
Danilo Tiziano, Sonia Messina

13.00 Discussione

13.30 *light lunch*

**Le Reti europee delle malattie rare
(European reference Network - ERN)**

Moderatori: **Giovanni Corsello, Maria Piccione**

14.30 Le attività delle ERN
Giovanni Paolo Latella

15.00 La Joint Action JARDIN
Luca Sangiorgi

15.30 Il ruolo dei pazienti
Annalisa Scopinaro

16.00 **TAVOLA ROTONDA: I CENTRI ERN IN SICILIA**
Intervengono: **Antonio Toscano, Salvatore Cannavò,
Giusy Ranucci, Carlo Vancheri, Giuseppe Badalamenti,
Aurelio Maggio, Martino Ruggieri**

18.00 Chiusura dei lavori

INFORMAZIONI

ISCRIZIONI

L'iscrizione all'incontro è gratuita. Per la partecipazione all'incontro è necessaria la compilazione del modulo d'iscrizione raggiungibile dal sito **fad.servizitalia.it**.

L'accettazione verrà confermata dalla Segreteria organizzativa seguendo l'ordine di arrivo delle schede d'iscrizione. L'iscrizione comprende: la partecipazione ai lavori, il kit congressuale, l'attestato di partecipazione e l'accesso ai crediti formativi.

ECM - EDUCAZIONE

L'incontro è stato accreditato presso il Programma Nazionale di Educazione Continua in Medicina del Ministero della Salute dal Provider Servizioitalia (id. 5183) per 100 iscritti, per le seguenti figure professionali: Biologo; Medico Chirurgo (discipline: neonatologia; pediatria; pediatria (pediatri di libera scelta); Infermiere Pediatrico; Infermiere.

All'evento sono stati riconosciuti 6 crediti per 6 ore formative.

Per il rilascio dei crediti formativi ECM, occorre: frequentare il 90% del totale delle ore di formazione previste; registrare la presenza presso la segreteria del congresso all'entrata e all'uscita; compilare la scheda anagrafica in ogni suo campo, riportando chiaramente il codice fiscale; superare il test di apprendimento ECM.

Servizioitalia non si assume la responsabilità dell'eventuale mancata assegnazione dei crediti da parte del Ministero in caso di compilazione errata o parziale delle schede.

RESPONSABILE SCIENTIFICO

Maria Piccione

Professore Associato in Genetica Medica
Università degli Studi di Palermo

SEDE DELL'EVENTO

Assemblea Regionale Siciliana

piazza del Parlamento, 1, Palermo

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA E PROVIDER ID: 5183



SERVIZITALIA

via Salvatore Puglisi 15, Palermo

tel. 091 6250453

segreteria@servizitalia.it



REGIONE SICILIANA
Assessorato della Salute
Dipartimento
per le attività sanitarie
e Osservatorio
epidemiologico

promise

Dipartimento Promozione della Salute, Materno-Infantile,
di Medicina Interna e Specialistica di Eccellenza "G. D'Alessandro"
Università degli Studi di Palermo