

X EDIZIONE

L'ACCESSO alle TERAPIE per le MALATTIE RARE



*Responsabile Scientifico:
Annamaria De Luca*

BARI / 22 GIUGNO 2026

THE NICOLAUS HOTEL
Via C.A. Ciasca, 27

CON IL PATROCINIO DI



RAZIONALE SCIENTIFICO

In Italia si stima che oltre due milioni di persone vivano con una malattia rara, e circa un caso su cinque riguarda pazienti in età pediatrica. Nonostante l'evoluzione delle conoscenze e delle tecnologie disponibili, permangono ritardi diagnostici, limitate opzioni terapeutiche e una significativa variabilità nei percorsi di presa in carico.

La decima edizione del convegno proporrà un aggiornamento sullo stato dell'arte nella diagnosi e nella gestione di diverse patologie rare, partendo dallo screening genetico neonatale, fondamentale per anticipare la diagnosi e avviare precocemente percorsi di presa in carico appropriati, e dalla complessa fase di transizione dall'età pediatrica a quella adulti.



PROGRAMMA SCIENTIFICO

- 9:30 *Registrazione e welcome coffee **
- 10:00 **Introduzione ***
Pier Luigi Canonico, Annamaria De Luca
- 10:05 **Saluti istituzionali* ***
On. Marcello Gemmato
- SESSIONE 1** **PERCORSI INTEGRATI NELLE MALATTIE RARE: DALLO SCREENING NEONATALE ALLA TRANSIZIONE ADULTO, INQUADRAMENTO E CASI CLINICI**
Moderano: Pier Luigi Canonico, Annamaria De Luca
- 10:20 **Il progetto Genoma Puglia**
Mattia Gentile
- 10:40 **Transizione pediatrico-adulto: modelli, criticità e KPI**
Giuseppina Annicchiarico
- 11:00 **Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente**
Francesco Gallo
- 11:20 **Epilessie rare**
Angela La Neve
- 11:40 **Distrofia muscolare di Duchenne**
Marika Pane
- 12:00 **Discussione**

SESSIONE 2 MALATTIE RARE DEL SISTEMA NERVOSO

Moderano: Pier Luigi Canonico, Mariagrazia Grilli

12:25 Polineuropatia Demielinizzante Infiammatoria Cronica (CIDP)
Giammarco Milella

12:45 Adrenoleucodistrofia legata all'X (X-ALD)
Davide Tonduti

13:05 Discussione

13:15 Lunch*

SESSIONE 3 MALATTIE RARE ONCO-EMATOLOGICHE

Moderano: Giuseppina Annicchiarico, Annamaria De Luca

14:15 Porpora trombocitopenica immune (ITP)
Potito Rosario Scalzulli

14:35 Sindrome di von Hippel-Lindau
Camillo Porta

14:55 Colangiocarcinoma
Erika Martinelli

15:15 Tumori desmoidi
Elena Palassini

15:35 Discussione



SESSIONE 4 MALATTIE RARE VARIE

Moderano: Pier Luigi Canonico, Annamaria De Luca

15:55

Sindrome di Whim

Laura Dotta

16:15

Deficienza di timidina chinasi 2 (TK2d)

Daria Diodato

16:35

Neurofibromatosi di Tipo 1

Chiara Leoni

16:55

Ipertensione polmonare

Giuseppe Galgano

17:15

Discussione

17:35

Conclusioni

Annamaria De Luca

*attività non incluse nell'accREDITAMENTO ECM

RESPONSABILE SCIENTIFICO

Annamaria De Luca

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

FACULTY

Giuseppina Annichiarico

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

Daria Diodato

UOS Malattie Muscolari e Neurodegenerative, UOC Neurologia dello Sviluppo, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Laura Dotta

Dirigente medico, UOC Pediatria, Spedali Civili, Brescia

Giuseppe Galgano

Dirigente medico, UOS Cardiologia Clinica, Ospedale regionale Miulli, Acquaviva delle Fonti (Bari)



Francesco Gallo

Dirigente medico, U.O.C. di Pediatria, Ospedale Perrino, Brindisi

Marcello Gemmato

Sottosegretario di Stato alla Salute, Ministero della Salute, Roma

Mattia Gentile

Direttore UOC Genetica Medica, Ospedale di Venere, ASL Bari

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 Policlinico di Bari, Bari

Chiara Leoni

Pediatra, Centro Malattie Rare e Difetti Congeniti, Unità di Pediatria, Fondazione Policlinico Universitario "A.Gemelli" IRCCS, Roma - Responsabile NF1 Clinic

Erika Martinelli

Professore Associato, Oncologia medica, Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli, Napoli

Giammarco Milella

Professore, Dipartimento di Scienze mediche, Università degli Studi di Bari

Elena Palassini

Dirigente medico, IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, Milano

Marika Pane

Direttore UOC Centro Clinico Nemo Pediatrico, Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemeli, Roma

Camillo Porta

Direttore UOC Oncologia Medica, AOU A Policlinico Consorziale, Bari

Potito Rosario Scalzulli

Responsabile UOS "Coordinamento Attività Ambulatoriale", UOC Ematologia e trapianto di cellule staminali emopoietiche, IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo

Davide Tonduti

Professore Associato di Neuropsichiatria Infantile, Università degli Studi di Milano



ID Evento: 327- 485484

Destinatari dell'attività formativa: **Farmacista farmacista pubblico del SSN; farmacista territoriale; farmacista di altro settore; 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 d'emergenza-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 foniatría; psicoterapia; cure palliative; epidemiologia; medicina di comunità e delle cure primarie; medicina subacquea e iperbarica.

Evento accreditato per: n. 100 partecipanti

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

Numero dei crediti assegnati all'evento: 6,0

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

RINNOVO ACCREDITAMENTO STANDARD notifica dell'8 luglio 2025

CON LA SPONSORIZZAZIONE NON CONDIZIONANTE DI

GOLD SPONSOR

argenx 

SPONSOR

AMGEN

 ITALFARMACO

KYOWA KIRIN

MERCK

 MSD


NORGINE

 NEURAXPHARM®

 santhera
THEIR FUTURE – OUR FOCUS

SERVIER 
moved by you

 Inspired by patients.
Driven by science.