



Roma  
13-15 giugno  
2024

12 CREDITI  
ECM



italian primary immunodeficiencies network



ASSOCIAZIONE ITALIANA EMATOLOGIA  
ONCOLOGIA PEDIATRICA

# CONVEGNO NAZIONALE SULLE IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE IPINet-AIEOP

Programma

CON IL PATROCINIO DI:



TOR VERGATA  
UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI ROMA



SAPIENZA  
UNIVERSITÀ DI ROMA



ASSOCIAZIONE  
IMMUNODEFICIENZE  
PRIMITIVE  
O.d.V.



ASSOCIAZIONE ITALIANA IMMUNODEFICIENZE

## Razionale Scientifico

Il Convegno riunisce gli specialisti dedicati alla cura delle immunodeficienze primitive del bambino e dell'adulto per condividere le novità sul piano assistenziale e della ricerca scientifica, aggiornare i database nazionali di patologia e i risultati dei protocolli diagnostici e terapeutici della rete dell'Italian Primary Immunodeficiencies Network (IPINet).

Verrà dato ampio spazio alla discussione di progetti collaborativi e di ricerca, al contributo dei giovani specialisti e a temi di speciale interesse come l'utilizzo e l'interpretazione dei test genetici, le manifestazioni infiammatorie da immunodisregolazione e lo stato dell'arte sulla somministrazione di immunoglobuline in Italia.

Nell'ultima giornata è previsto l'incontro con l'Associazione nazionale immunodeficienze primitive (AIP), durante il quale si affronteranno le problematiche relative al management di queste patologie rare e complesse, con la partecipazione di figure istituzionali e professionali del territorio. Infine nel tradizionale incontro Medici Pazienti si darà spazio a tematiche utili nella pratica clinica, per favorire la prevenzione e la diagnosi precoce delle complicanze non solo infettive, al fine di migliorare la qualità di vita e le prospettive a lungo termine dei pazienti.

## Responsabili scientifici

### **Prof. Claudio Pignata**

*Professore Ordinario di Pediatria  
Università Federico II – Napoli  
Coordinatore Gruppo di lavoro Immunodeficienze AIEOP*

### **Prof.ssa Viviana Moschese**

*Professore Associato di Pediatria  
Università degli Studi di Roma Tor Vergata  
Policlinico Tor Vergata*

### **Prof.ssa Isabella Quinti**

*Professore Ordinario Medicina Interna  
Sapienza Università di Roma  
Policlinico Umberto I*

### **Prof.ssa Caterina Cancrini**

*Professore Associato di Pediatria  
Università degli Studi di Roma Tor Vergata  
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù*

### **Prof. Andrea Finocchi**

*Professore Associato di Pediatria  
Università degli Studi di Roma Tor Vergata  
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù*

## Segreteria Scientifica

**Donato Amodio**

**Gigliola Di Matteo**

**Cinzia Milito**

**Paolo Palma**

**Mayla Sgrulletti**

## Faculty

Alessandro Aiuti, Milano  
Mattia Algeri, Roma  
Donato Amodio, Roma  
Alessandro Andriano, Bari  
Raffaele Badolato, Brescia  
Federica Barzaghi, Milano  
Caterina Cancrini, Roma  
Maria Domenica Carrabba, Milano  
Rita Carsetti, Roma  
Maria Pia Cicalese, Milano  
Francesco Cinetto, Padova  
Bianca Laura Cinicola, Roma  
Emilia Cirillo, Napoli  
Adele Civino, Lecce  
Mattia Comella, Palermo  
Rita Consolini, Pisa  
Giorgio Costagliola, Livorno  
Irene D'Alba, Ancona  
Raffaele De Palma, Genova  
Gaia Dellea, Varese  
Gigliola Di Matteo, Roma  
Laura Dotta, Brescia  
Simona Ferrari, Bologna  
Andrea Finocchi, Roma  
Eleonora Gambineri, Firenze  
Giuliana Giardino, Napoli  
Silvia Giliani, Brescia  
Valentina Guarnieri, Firenze  
Nicholas Landini, Roma  
Lorenzo Lodi, Firenze  
Vassilios Lougaris, Brescia  
Matteo Malinverni, Brescia  
Teresa Manzini, Pisa  
Baldassarre Martire, Barletta  
Giuseppe Matarese, Napoli  
Cinzia Milito, Roma  
Viviana Moschese, Roma  
Lucia Pacillo, Roma  
Serena Palmeri, Genova  
Giovanni Pelizzari, Brescia  
Claudio Pignata, Napoli  
Alessandro Plebani, Brescia  
Arcangelo Prete, Bologna  
Elisa Profeti, Roma  
Federica Pulvirenti, Roma  
Isabella Quinti, Roma  
Alberto Raiteri, Bologna  
Silvia Ricci, Firenze  
Beatrice Rivalta, Roma  
Francesca Robasto, Torino  
Paolo Rossi, Roma  
Francesco Saettini, Lovere  
Veronica Santilli, Roma  
Walter M. Sarli, Firenze  
Alessandro Segato, Firenze  
Mayla Sgrulletti, Roma  
Annarosa Soresina, Brescia  
Giuseppe Spadaro, Napoli  
Alberto Tommasini, Trieste  
Stefano Volpi, Genova



# CONVEGNO NAZIONALE SULLE IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE IPINet-AIEOP

Roma, 13-15 giugno 2024

## GIOVEDÌ 13 GIUGNO 2024

- 11.30 - 12.30 AIP INCONTRA I GIOVANI (NON ECM)  
*Alessandro Segato e Lorenzo Lodi*
- 12.30 - 13.00 Registrazione dei partecipanti e *Light lunch*
- 13.00 - 13.15 Apertura dei lavori  
*Claudio Pignata, Isabella Quinti, Paolo Rossi*
- 13.15 - 14.45 **ATTIVITÀ FORMATIVA DEL JUNIOR CLUB**  
Moderatori: *Alessandro Aiuti, Viviana Moschese*
- 13.15 - 13.20 Aggiornamento attività formativa  
*Lorenzo Lodi* e membri del Junior Club Ipinet
- 13.20 - 13.30 Caso Clinico interattivo tutorato - *Valentina Guarnieri, Lorenzo Lodi*
- 13.30 - 14.45 Pazienti pediatrici con ipogammaglobulinemia e leucemia linfoblastica acuta trattati con Blinatumomab - *Mattia Comella*
- Clinical outcome and quality of life in patients with ARPC1B deficiency managed conservatively or with hematopoietic stem cell transplantation (HSCT)  
*Stefano Volpi*
- L'efficacia di Dalbavancina nel trattamento di infezioni maggiori da MRSA in pazienti con errori congeniti dell'immunità - *Giovanni Pelizzari*
- Primary Atopic Disorders  
*Lucia Pacillo*
- Utilizzo dei farmaci anti-Th2 e degli inibitori delle Janus chinasi nei pazienti con disordini congeniti dell'immunità - *Federica Pulvirenti*
- E se la sarcoidosi non fosse la risposta? - *Walter M. Sarli*

14:45 - 16:15

## SESSIONE AGGIORNAMENTI

Moderatori: *Caterina Cancrini, Raffaele Badolato*

Varianti genetiche ed Errori Congeniti dell'Immunità nell'insufficienza midollare: nuovi potenziali target terapeutici e medicina di precisione - *Alessandro Andriano*

Studio prospettico/retrospettivo GATA2 deficiency: update e prospettive  
*Francesco Saettini*

La genetica svela la metamorfosi diagnostica della CVID in età pediatrica  
*Silvia Ricci*

Ritardo diagnostico nei pazienti con diagnosi di Errori Congeniti dell'Immunità  
*Laura Dotta*

IEI e linfoproliferazione: indagine epidemiologica e prospettive di ricerca  
*Giorgio Costagliola*

Fenotipo e della funzione B e T linfocitaria e identificazione di gruppi di rischio in pazienti affetti da Immunodeficienza Comune Variabile e Sindrome di Good  
*Bianca Laura Cinicola*

Analisi dei Profili di Metilazione - *Giuliana Giardino*

IEI e malattie infiammatorie croniche intestinali - *Andrea Finocchi*

The interplay between Inborn Errors of Immunity and blood disorders: unraveling immune defects behind common haematological diseases - *Eleonora Gambineri*

16:15 - 16:30

*Coffee break*

16:30 - 18:00

## SESSIONE DISCUSSIONE CASI COMPLESSI

Moderatori: *Emilia Cirillo, Andrea Finocchi, Arcangelo Prete, Maria Carrabba*

Nuova variante di MAGT1 in infante con ipogammaglobulinemia e infezioni respiratorie ricorrenti: quali strategie terapeutiche? - *Martina Giambarda*

Eterogeneità clinica della sindrome di ALPS: dalla diagnosi al fenotipo clinico-immunologico, verso un approccio terapeutico individualizzato  
*Veronica Santilli*

Finding Nemo: quando la variante si mimetizza - *Francesca Robasto*

Inflammation, neoplasia o infezione? Un caso complesso di interessamento cutaneo in un paziente con Sindrome da Iper-IgE - *Alberto Raiteri*

Quando un difetto congenito del metabolismo causa IEI: il caso clinico di deficit di G6CP3- non una semplice neutropenia congenita severa - *Elisa Profeti*

Paziente "Zero": Zero Linfociti T Il ruolo delle sottopopolazioni linfocitarie nella diagnosi di SCID causata da una nuova mutazione di CD3ε - *Serena Palmeri*

Torque Teno Virus nelle immunodeficienze umorali - *Teresa Manzini*

Valutazione del ruolo della proteina POGZ nella risposta immune - *Irene D'Alba*

Campylobacter Coli ed Agammaglobulinemia: un'associazione significativa  
*Gaia Dellea*

Un caso di immunodeficienza combinata con immunodisregolazione e autoimmunità: una sfida diagnostica e terapeutica - *Beatrice Rivalta*

18:00 - 18:15

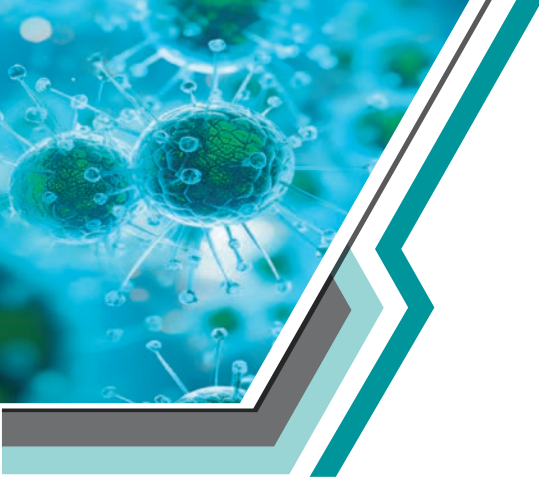
## AGGIORNAMENTO PNRR 2022

*Raffaele Badolato*



## VENERDI' 14 GIUGNO 2024

- 08:30 - 10:30 **SESSIONE DATI SUGLI STUDI IN CORSO**  
Moderatori: *Isabella Quinti, Raffaele De Palma, Annarosa Soresina*
- 08:30 - 09:00 Sindrome da Iper IgE - *Maria Carrabba, Raffaele Badolato*
- 09:00 - 09:20 UnPAD - *Viviana Moschese, Mayla Sgrulletti*
- 09:20 - 09:50 Sindrome del 22  
*Caterina Cancrini*  
Vaccinazioni - *Donato Amodio, Federica Pulvirenti, Veronica Santilli*  
Risultati preliminari Mirna - *Giuliana Giardino*
- 09:50 - 10:10 Immunodeficienze e tumori - *Baldassarre Martire, Cinzia Milito*
- 10:10 - 10:30 Immunodisregolazione - *Adele Civino, Giorgio Costagliola, Rita Consolini*
- 10:00 - 10:30 *Coffee break*
- 10:30 - 13:00 **AGGIORNAMENTI**  
Moderatori: *Claudio Pignata, Vassilios Lougaris*
- 10:30 - 11:30 Criticità nell'interpretazione dei dati genetici in IELs, con riferimento allo studio dei carriers e del counseling genetico  
*Federica Barzaghi, Caterina Cancrini, Gigliola Di Matteo, Simona Ferrari, Giuliana Giardino, Silvia Giliani, Alberto Tomassini*
- 11:30 - 11:50 Prospettive Future Terapia genica - *Alessandro Aiuti, Maria Pia Cicalese*
- 11:50 - 12:10 Aggiornamento sullo stato delle immunoglobuline: prospettive - *Isabella Quinti*
- 12:10 - 13:00 La risposta immunitaria: Immunometabolismo, Nutrizione e Immunità  
*Giuseppe Matarese*
- 13:00 - 14:00 *Light Lunch*
- 14:00 - 16:00 **DOCUMENTO DI CONSENSUS**  
Moderatori: *Baldassarre Martire, Alessandro Plebani, Giuseppe Spadaro*  
GLILD diagnosi e trattamento  
*Francesco Cinetto, Andrea Finocchi, Nicholas Landini, Vassilios Lougaris, Cinzia Milito*
- 16:00 - 17:00 **Discussione generale: Database CINECA e Linee Guida Studi Clinici AIEOP**  
Introduce: *Claudio Pignata*
- 17:00 Chiusura lavori



**SABATO 15 GIUGNO 2024**

## **INCONTRO AIP MEDICI-PAZIENTI A CURA DELL'AIP**

### **PROGRAMMA NON ECM**

- 09:00 - 09:30 Saluti ed Introduzione  
*Alessandro Segato, Claudio Pignata*
- 09:30 - 10:30 **NOVITÀ IN TEMA DI IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE**  
Moderatori: *Alessandro Segato, Caterina Cancrini, Andrea Finocchi*
- Lo stato dell'arte delle immunoglobuline  
*Isabella Quinti*
- La citofluorimetria nella diagnosi personalizzata  
*Rita Carsetti*
- La Virtual Consultation System per i casi complessi  
*Viviana Moschese*
- Le vaccinazioni nei pazienti pediatrici  
*Veronica Santilli*
- Le vaccinazioni nei pazienti adulti  
*Federica Pulvirenti*
- Novità sul trapianto nelle IDP  
*Mattia Algeri*
- 10:30 - 12:00 Testimonianze dei pazienti e dibattito

## SEDE

Hotel Domus Australia  
Via Cernaia, 14/B - 00185 Roma (RM)

## ECM E ATTESTATO DI PARTECIPAZIONE

Il questionario ECM sarà disponibile su DEEP ECM (online o tramite app) al termine dell'evento, così come l'attestato di partecipazione. Ricordiamo che da normativa il questionario dovrà essere compilato entro 72 ore dalla fine dell'evento ed è consentito un solo tentativo. L'erogazione dei crediti ECM, con il conseguente rilascio dell'attestato, è subordinata alla frequenza di almeno il 90% delle sessioni in programma, alla verifica dell'apprendimento con il raggiungimento di almeno il 75% delle risposte corrette e alla compilazione della scheda di valutazione dell'evento.

## DESTINATARI DELL'INIZIATIVA

A questo evento accreditato nel programma di Educazione Continua in Medicina (ECM), sono stati assegnati **12 crediti formativi** per la professione di: **Biologo, Farmacista Territoriale ed ospedaliero, Medico Chirurgo** con le seguenti specializzazioni: Allergologia e Immunologia clinica, Dermatologia e Venereologia, Ematologia, Epidemiologia, Genetica medica, Igiene, Epidemiologia e Sanità Pubblica, Malattie dell'apparato respiratorio, Malattie infettive, Medicina Generale, Medicina interna, Microbiologia e virologia, Patologia Clinica, Pediatria, Pediatra di Libera Scelta, Otorinolaringoiatra, Oftalmologia, Neonatologia, Radiodiagnostica, Reumatologia.

CON IL CONTRIBUTO NON CONDIZIONANTE DI:



octapharma®

For the safe and optimal use of human proteins



Advancing the  
world of health™



CSL Behring

KEDRION  
B I O P H A R M A

center  
Albo Naz. AGENAS n.726  
comunicazione  
e congressi

Segreteria organizzativa e Provider ECM   

Via G. Quagliariello, 27 • 80131 Napoli • ☎ 081.19578490  
info@centercongressi.com • www.centercongressi.com