

**SEDE** • Sala Convegni Cast, Università degli Studi "G. D'Annunzio"  
Via Luigi Polacchi 11, 66100 Chieti

**ECM** • L'evento è stato accreditato nel programma nazionale di Educazione Continua in Medicina (ECM), presso il Ministero della Salute, con **7 crediti formativi** per la professione di **Medico Chirurgo**, con le seguenti specializzazioni: Ematologia, Gastroenterologia, Genetica Medica, Malattie dell'Apparato Respiratorio, Medicina Fisica e Riabilitazione, Medicina Generale, Medicina Interna, Nefrologia, Neonatologia, Neurologia, Neurofisiopatologia, Oftalmologia, Pediatria, Pediatria di Libera Scelta.

**ATTESTATO DI PARTECIPAZIONE E QUESTIONARIO ECM** • La rilevazione della presenza sarà effettuata tramite l'app DEEP ECM. Pertanto, la invitiamo a scaricare il QR Code generato dall'app e mostrarlo al desk della segreteria in entrata e in uscita. Il questionario ECM sarà disponibile su DEEP ECM (online <https://ecm.deepapp.it/Userslogin.aspx> o tramite app) al termine dell'evento. Ricordiamo che da normativa 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 ed alla compilazione della scheda di valutazione dell'evento, sempre disponibile su DEEP ECM.

N.B. L'accesso alle funzioni indicate sull'app DEEP ECM o online sono fruibili accedendo con il PIN evento: malattierare. Raccomandiamo di aggiornare l'app (utilizzando l'apposita funzione) al termine di ogni operazione effettuata.

Con il patrocinio:



Con la collaborazione di:



Segreteria organizzativa e Provider ECM   

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

RES FORMAZIONE IN PRESENZA center

7 CREDITI ECM

# Le malattie rare: dalla diagnosi alla cura

Chieti, 15 marzo 2025



Programma

## Razionale

Il convegno "Le Malattie Rare: dalla Diagnosi alla Cura", che si terrà il 15 marzo 2025 presso la Sala Convegni CAST, è un evento scientifico di grande rilevanza dedicato all'approfondimento delle patologie rare, con particolare attenzione alla diagnosi precoce e alle nuove prospettive terapeutiche. La giornata si aprirà con i saluti istituzionali e l'introduzione ai lavori, seguita da una prima sessione moderata da esperti del settore. Tra gli interventi previsti, si discuteranno temi come le malattie rare in pediatria, le febbri genetiche rare e l'importanza dello screening pre e post-natale per una diagnosi tempestiva. Verranno inoltre analizzati casi specifici come la SMA e la malattia di Anderson-Fabry, con un focus sulle nuove strategie terapeutiche. La seconda sessione affronterà aspetti legati alle emergenze nelle malattie emorragiche congenite, l'ipertensione arteriosa polmonare e alcune patologie rare in gastroenterologia. Il convegno culminerà con una tavola rotonda, moderata da specialisti, e che vedrà intervenire le associazioni del settore, incentrata sulle problematiche sanitarie nella gestione del paziente con malattia rara, mettendo a confronto esperienze e best practices. L'evento si concluderà con il riconoscimento dei crediti ECM per i partecipanti. Tale evento ha lo scopo principale di avvicinare il territorio regionale alla rete malattie rare della ASL2 Chieti-Lanciano-Vasto.

## Responsabili Scientifici

Prof.ssa **Valentina Gatta**

Prof. Ordinario di Genetica Medica Univ. "G. D'Annunzio" di Chieti

Dott. **Antonio Di Muzio**

Resp. Centro Malattie Neuromuscolari, Policlinico Osp. SS. Annunziata - Chieti

## Faculty

Oreste Andalò, *Pescara*

Antonella Bonitatibus, *Chieti*

Mario Bonomini, *Chieti*

Luciana Breda, *Chieti*

Ines Bucci, *Chieti*

Giuseppe Calabrese, *Chieti*

Francesco Chiarelli, *Chieti*

Mariateresa Cuonzo, *Lanciano (CH)*

Anna Gloria Di Leo, *Chieti*

Silvia Di Michele, *Pescara*

Antonio Di Muzio, *Chieti*

Valentina Gatta, *Chieti*

Angelo Lupi, *Pescara*

Raniero Malizia, *Chieti*

Laura Martino, *Chieti*

Mario Nubile, *Chieti*

Franco Pagano, *Chieti*

Chiara Palka, *Chieti*

Adele Patrizia Primavera, *Chieti*

Mariapia Pierfelice, *Pescara*

Claudia Rossi, *Chieti*

Serena Rossi, *Chieti*

Stefano Sensi, *Chieti*

Bambina Tumini, *Chieti*

Manuela Vaccarotto, *Verona*

## Programma

### Sabato 15 marzo 2025

**8.00** Registrazione dei partecipanti

**8.25** Saluti delle Autorità

#### **I SESSIONE**

Moderatori: **G. Calabrese, C. Palka**

**8.30** Le malattie rare neuromuscolari • **A. Di Muzio**

**9.00** Le Malattie rare in Gastroenterologia: esofagite eosinofila, gastroenterite eosinofila • **A. Bonitatibus**

**9.30** Fibrosi polmonare idiopatica alla gestione del fine vita • **L. Martino**

**10.00** Malattie Rare in oftalmologia • **M. Nubile**

**10.30** *Pausa caffè*

#### **II SESSIONE**

Moderatori: **A. Primavera, S. Sensi**

**11.00** Le malattie rare in Pediatria: presente e futuro • **F. Chiarelli**

**11.30** Febbre mediterranea familiare ed altre febbri genetiche rare • **L. Breda**

**12.00** Le malattie emorragiche congenite in emergenza ed urgenza • **R. Malizia**

**12.30** Ipertensione Arteriosa Polmonare: dalla diagnosi alla terapia • **S. Rossi**

**13.00** *Pausa pranzo*

#### **III SESSIONE**

Moderatori: **M. Bonomini, I. Bucci, S. Di Michele**

**14.00** Test di screening pre-post natale: il laboratorio di Genetica medica al servizio del territorio • **V. Gatta**

**14.30** Screening neonatale in Abruzzo • **C. Rossi**

**15.00** Malattia di Anderson-Fabry: se la conosci la riconosci... dal sospetto alla diagnosi • **M. Cuonzo**

**15.30** **Tavola rotonda:** "Le problematiche sanitarie nella gestione del paziente affetto da malattie rare: esperienze a confronto"

Moderatori: **S. Di Michele, F. Pagano**

Partecipano: **O. Andalò, A.G. Di Leo, A. Lupi, M. Pierfelice, B. Tumini, M. Vaccarotto**

**16.30** Chiusura dei lavori