

## MODERATORI

### Massimo De Fio

Direttore Generale IRCCS CROB Rionero in V.

### Marilena Di Giacomo

Dirigente Medico SIC di Anatomia Patologica e Citodiagnostica A.O.R. "San Carlo" Potenza

### Carmela Di Lucca

Dirigente Medico Pediatra ASM Matera

### Maurizio N. Cesare Friolo

Direttore Generale ASM Matera

### Antonello Maraldo

Direttore Generale ASP Potenza

### Marina Marandola

Responsabile U.O.S.D. Epidemiologia e malattie rare ASP Potenza

### Rocco Orofino

Direttore USOD Servizio Territoriale di Pediatria ASP Potenza

### Michele Pizzuti

Direttore UOSD Ematologia Struttura Interaziendale Complessa di Ematologia A.O.R. "San Carlo" Potenza

### Domenico Santomauro

Direttore UO Medicina Fisica e Riabilitativa A.O.R. "San Carlo" Potenza

### Eustachio Sarra

Pediatra di Libera Scelta, ASM Matera

### Giuseppe Spera

Direttore Generale A.O.R. "San Carlo" Potenza

## RELATORI

### Cinzia Bitetti

Dirigente Medico Ematologo ASM Matera

### Vincenzo Carlone

Ass. Dopo di Noi ETS sede Potenza

### Giuseppe Citro

Medico Specialista in Diabetologia ed Endocrinologia, già Responsabile Diabetologia ed Endocrinologia ASP Potenza

### Gianvito Corona

Direttore Dipartimento Post Acuzie Continuità Ospedale Territorio ASP Potenza

### Luigi D'Angola

Direttore Sanitario ASP Potenza

### Alessandra Del Bianco

SIMBA Behçet

### Domenico Dell'Edera

Responsabile UO Laboratorio di Genetica Medica ed Immunogenetica, centro di riferimento regionale, ASM Matera

### Amelia Filippelli

Professore ordinario di Farmacologia Dipartimento di Medicina, Chirurgia e Odontoiatria Università degli Studi di Salerno

### Luciano Florio

Ass. Unione Italiana dei Ciechi e degli Ipovedenti ETS APS sede Potenza

### Carmelo Giannetto

Ass. VHL Famiglie - sede Potenza

### Dino Gugliotta

Ass. Italiana per la lotta alle Sindromi Atassiche ODV

### Domenico Lacerenza

Direttore UOC Oculistica A.O.R. "San Carlo" Potenza

### Gerardo Laurenzana

Ass. Parent Project APS - sede Potenza

### Sergio Manieri

Direttore UO Pediatria A.O.R. "San Carlo" Potenza

### Stefano Mele

Ass. Parent Project APS - sede Potenza

### Alba Montagnuolo

Fondazione ETS Marisol Lavanga

### Giuseppe Morero

Pediatra di Libera Scelta, Potenza

### Giulia Motola

Responsabile Centro di Coordinamento delle Malattie Rare Regione Basilicata

### Angela Anna Padula

Direttore UOC Reumatologia A.O.R. "San Carlo" Potenza

### Francesca Picciani

Cittadinanza Attiva APS

### Raffaella Restaino

Fondazione ViVa ALE ETS Anomalie vascolari - sede di Potenza

### Carmine Rosa

Ass. Sclerosi Tuberosa sede di Potenza

### Antonio Santangelo

Segretario Regionale FIMMG

### Luigia Trabace

Professore ordinario di Farmacologia, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università degli Studi di Foggia

### Domenico Tripaldi

Direttore Generale del Dipartimento per la Salute e le Politiche della Persona della Regione Basilicata

### Carmela Vesia

Ass. Lucana per la lotta contro le Emopatie sede di Matera

## INFORMAZIONI GENERALI

### ACCREDITAMENTO ECM

Alla presente attività ECM (20-560) sono stati assegnati **n. 5 crediti formativi per n. 98 Partecipanti MEDICI CHIRURGHI** specializzati in Cardiologia, Cure palliative, Dermatologia e venereologia, Endocrinologia, Farmacologia e tossicologia clinica, Genetica medica, Malattie metaboliche e diabetologia, Medicina generale (medici di famiglia), Neurologia, Oftalmologia, Ortopedia e traumatologia, Pediatria, Pediatria (pediatri di libera scelta), **ODONTOIATRI, FARMACISTI, PSICOLOGI, FISIOTERAPISTI, INFERMIERI, INFERMIERI PEDIATRICI, TECNICI DI NEUROFISIOPATOLOGIA.**

### OBBIETTIVO FORMATIVO:

Contenuti Tecnico-Professionali (Conoscenze e Competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica, ivi incluse le malattie rare e la medicina di genere.

### L'assegnazione dei crediti formativi è subordinata a:

- corrispondenza professione/disciplina a quelle per cui l'evento è accreditato;
- partecipazione ad almeno il 90% della durata dell'evento;
- compilazione della scheda di valutazione dell'evento;
- superamento della prova di apprendimento (questionario, almeno 75% risposte esatte).

L'iscrizione è gratuita ed obbligatoria: è possibile iscriversi online al seguente link <https://www.formazioneasp.it/home/viewedizione/21219>, nel quale sono presenti anche tutte le informazioni dell'evento.

### Sarà rilasciato attestato di partecipazione.

### RESPONSABILE SCIENTIFICO

#### Giulia Motola

Responsabile Centro di Coordinamento delle Malattie Rare Regione Basilicata

### SEGRETERIA SCIENTIFICA

#### Farmacologia Clinica ASP di Potenza - Cure Primarie ASP di Potenza

Mariantonietta Montemurro, Maria Palese, Olga Rosa, Roberta Veneziano

E-mail: malattierare@regione.basilicata.it - farmacologiaclinica@aspbasilicata.it

Recapiti telefonici: 0971/310409 | 0971/310391

### SEDE DEL CONVEGNO

#### Sala G. Inguscio

REGIONE BASILICATA

Via V. Verrastro n.9 | Potenza

### Allmeetings

### SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

#### Allmeetings S.r.l.

Sede legale: via Passarelli, 137/bis

Sede operativa: via della Croce, 6

75100 Matera - Tel./Fax 0835 256.592

[www.allmeetingsmatera.it](http://www.allmeetingsmatera.it)

✉ [segreteria@allmeetingsmatera.it](mailto:segreteria@allmeetingsmatera.it)

[www.malattierare.sanita.basilicata.it](http://www.malattierare.sanita.basilicata.it)



### CON IL PATROCINIO DI



REGIONE BASILICATA



# FOCUS SULLE MALATTIE RARE: DALLA PRESA IN CARICO ALLA CURA

POTENZA  
29 MARZO 2025  
INIZIO | ORE 8.30

Sala G. Inguscio

REGIONE BASILICATA

Via V. Verrastro n.9 | Potenza

# FOCUS SULLE MALATTIE RARE:

DALLA PRESA IN CARICO ALLA CURA

## I RAZIONALE

Il 28 febbraio si celebra la Giornata Mondiale delle Malattie Rare e il Centro di Coordinamento Regionale della Basilicata, di concerto con le Aziende Sanitarie, ha organizzato un evento formativo nella giornata di sabato 29 marzo 2025.

Il tema del Convegno è **Focus sulle Malattie Rare: dalla Presa in Carico alla Cura** e mira a ripercorrere le tappe che i pazienti affetti da malattia rara devono affrontare dal momento del sospetto diagnostico fino alla diagnosi e alla cura.

L'obiettivo primario, costantemente perseguito dal Centro, è di avvicinare il territorio regionale alla Rete delle Malattie Rare affinché operatori sanitari e cittadini possano orientarsi con consapevolezza nel difficile percorso.

In Basilicata circa 5.540 persone soffrono di Malattia Rara e per molti di loro la diagnosi è arrivata solo dopo aver sperimentato la solitudine, la paura e l'incomprensione.

Da tale consapevolezza deriva la necessità impellente di creare percorsi diagnostici e terapeutici dedicati, che siano in grado di guidare e supportare pazienti e sanitari.

Il Convegno costituirà un'occasione di dialogo tra esponenti della ricerca scientifica e della sanità, rappresentanti delle istituzioni e della politica e membri delle associazioni dei malati.

I Direttori Generali delle Aziende Sanitarie ed Ospedaliere dei capoluoghi regionali illustreranno le azioni ed i programmi futuri volti a garantire la tutela ed il benessere dei cittadini lucani affetti da Malattie Rare.

## I PROGRAMMA

**08.30/09.00** Accoglienza e registrazione dei Partecipanti

**09.00/09.30** Saluti istituzionali

Vito **Bardi**

*Presidente della Regione Basilicata*

Cosimo **Latronico**

*Assessore alla Salute e Politiche*

*della Persona della Regione Basilicata*

Nicola **Morea**

*Presidente IV Commissione Politica Sanità*

*e Sociale del Consiglio Regionale di Basilicata*

Vincenzo **Telesca**

*Sindaco di Potenza*

**09.30/09.50** Apertura lavori:

Domenico **Tripaldi**

Introduzione:

Luigi **D'Angola**

Giulia **Motola**:

Stato dell'arte delle Malattie Rare in Basilicata

**I° SESSIONE | 9.50/11.00**

### MALATTIE RARE E GENETICA: DALLA RICERCA ALLE STRATEGIE TERAPEUTICHE

*Moderatori:*

Domenico **Santomauro**, Marilena **Di Giacomo**

**09.50/10.10** Farmacologia clinica e Malattie Rare

Amelia **Filippelli**

**10.10/10.30** Malattie Rare: Ultimi progressi nella

farmacologia di genere

Luigia **Trabace**

**10.30/10.50** Un viaggio nelle cause genetiche delle Malattie

Rare e l'importanza della diagnosi precoce

Domenico **Dell'Edera**

**10.50/11.00** Discussione

**11.00/11.30** Pausa caffè

**II° SESSIONE | 11.30/13.00**

### SINERGIA OSPEDALE-TERRITORIO NELLE MALATTIE RARE

*Moderatori:*

Marina **Marandola**, Rocco **Orofino**, Eustachio **Sarra**

**11.30/11.50** Il ruolo del pediatra di libera scelta

nella individuazione del sospetto diagnostico della Malattia Rara

Giuseppe **Morero**

**11.50/12.10** Il Medico di Medicina Generale nella gestione del

Paziente Raro

Antonio **Santangelo**

**12.10/12.30** Malattie Rare in età pediatrica: rete assistenziale

ospedaliera e percorsi diagnostici- terapeutici

Sergio **Manieri**

**12.30/12.50** Malattie Rare e Cure Domiciliari

Gianvito **Corona**

**12.50/13.00** Discussione

**13.00/14.00** Pausa pranzo

**III° SESSIONE | 14.00/15.20**

### MALATTIE RARE PREVALENTI IN BASILICATA

*Moderatori:*

Carmela **Di Lucca**, Michele **Pizzuti**

**14.00/14.20** La rete regionale delle talassemie e

delle emoglobinopatie

Cinzia **Bitetti**

**14.20/14.40** Diagnosi di Malattia Rara a partire da

una malattia cronica

Giuseppe **Citro**

**14.40/15.00** Cheracotono: diagnosi e terapia

Domenico **Lacerenza**

**15.00/15.20** Malattie Reumatologiche Rare

Angela Anna **Padula**

**TAVOLA ROTONDA | 15.20/16.30**

### MALATTIE RARE: L'IMPORTANZA DELLE ASSOCIAZIONI NELLA RETE REGIONALE

*Moderatori:*

Antonello **Maraldo**, Maurizio **Friolo**,

Massimo **De Fino** e Giuseppe **Spera**

#### Associazioni dei Pazienti

Vincenzo **Carlone**

*Associazione Dopo di Noi*

Alessandra **Del Bianco**

*SIMBA Behçet*

Luciano **Florio**

*Unione Italiana dei Ciechi e degli Ipovedenti ETS APS*

Carmelo **Giannetto**

*Associazione Italiana Famiglie VHL – ONLUS*

Dino **Gugliotta**

*Associazione Italiana per la Lotta alle Sindromi Atassiche ODV Basilicata*

Stefano **Mele** e Gerardo **Laurenzana**

*Parent Project APS*

Alba **Montagnuolo**

*Fondazione ETS Marisol Lavanga*

Francesca **Picciani**

*Cittadinanza attiva APS*

Raffaella **Restaino**

*Fondazione ViVa ALE ETS Anomalie Vascolari*

Carmine **Rosa**

*Associazione Sclerosi Tuberosa*

Carmela **Vesia**

*Associazione Lucana per la Lotta contro le Emopatie*

**16.30/17.00** Conclusioni

**17.00/17.30** Compilazione dei questionari ECM e consegna attestati