

# XII GIORNATA MONDIALE MALATTIE RARE

## 22-23 febbraio 2019

### Matera

## Integriamo l'Assistenza Sanitaria con l'Assistenza Sociale

Lo stato dell'arte nella prevenzione, diagnosi & cura delle Malattie Rare dall'ECOC19

Auditorium Presidio Ospedaliero "Madonna delle Grazie" di Matera



Presidente  
Carlo SABBA'

Coordinatore  
Eustachio CUSCIANNA

Comitato Scientifico  
Arianna ALLEGRETTI  
Domenico DELL'EDERA  
Paola GIORDANO  
Vincenzo PICERNO  
Isabella Laura SIMONE  
Angelo VACCA

Segreteria Organizzativa  
Marilina BEVILACQUA  
Vincenzo PALLOTTA  
Massenzio TERRANOVA

Provider Miulli n.32  
Referente Segreteria Formazione ed ECM: Giuseppe TRIBUZIO

Iscrizione gratuita tramite sito web delle associazioni promotrici dell'evento

### ECM

L'evento è rivolto a n.150 partecipanti, per le seguenti categorie professionali [Medico Chirurgo (tutte le discipline), Medici di Medicina di Presidio, Odontoiatra, Biologo, Farmacista, Infermiere, Ostetrica, Fisioterapista, Psicologo, Tecnico Sanitario Laboratorio Biomedico, Tecnico Sanitario di Radiologia Medica] - Accreditato per n. 6/8 crediti ECM

# PROGRAMMA

venerdì 22 febbraio

**Ore 13.30**

Registrazione dei Partecipanti

**Ore 14.00**

Saluti Istituzionali

Raffaello De Ruggieri | Sindaco Città di Matera

Flavia Franconi | Presidente facente funzioni Regione Basilicata

Joseph Polimeni | Direttore Generale ASM Matera

Domenico Adduci | Direttore Sanitario ASM Matera

Gaetano Annese | Direttore Sanitario PO “Madonna delle Grazie” Matera

Giovanni Gorgoni | Direttore AReSS Puglia

Loreto Gesualdo | Presidente Scuola di Medicina - Università di Bari Aldo Moro

Fabrizio Celani | Direttore Sanitario E.E. Ospedale Generale Regionale “F.Miulli” Acquaviva delle Fonti (Ba)

Domenico Labate | Direttore Sanitario Ospedale della Murgia “Fabio Perinei” Altamura (Ba)

**Ore 14.30**

Apertura dei Lavori

Moderatori: Gianmarco Surico, Vito Cilla

• Giulia Motola

“Stato dell’Arte delle MR in Lucania”

• Giuseppina Annicchiarico

“Stato dell’Arte delle MR in Apulia”

**Ore 15.00**

presenta: Carlo Sabbà

Lectio Magistralis Domenica Taruscio

“Dalla Prevenzione alla Diagnosi e Cura delle Malattie Rare a livello nazionale ed internazionale”

**Ore 15.30**

Sessione Introduttiva

Moderatori: Giuseppe Nicoletti, Vincenzo Picerno

• Riccarda Scaringella

“Il Ruolo ed il Valore delle Associazioni dei Pazienti: la Rete A.Ma.Re Puglia”

• Luigi Macchia

“MR in Allergologia”

Question Time

Michele Nardella

RARE DISEASE DAY.ORG

### **Ore 16.30**

I Sessione “Le Malattie Rare Neurologiche”

Moderatori: Isabella Laura Simone, Filippo Tamma

- Salvatore Buono  
“Gli Aspetti Clinici Generali e Neurologici della TSC”

- Pietro Masciandaro  
“Malattia di Charcot-Marie-Tooth”

Question Time

Gabriella Coniglio

Carmine Rosa | AST Basilicata

### **Ore 17.30**

Coffee Break

### **Ore 18.00**

II Sessione “Malattie Genetiche ad Espansione di Base”

Moderatori: Mattia Gentile, Maria Cristina Mencoboni

- Giovanni Neri  
“La sindrome X-Fragile: prospettive per una cura efficace”

- Marina De Tommaso  
“La Malattia di Huntington: un orizzonte in movimento”

- Francesca Elifani  
“I molteplici aspetti della Malattia di Huntington: i sintomi cognitivi e comportamentali”

Question Time

Patrizia Suppressa

Marilina Bevilacqua | A.I.M.N.R.- Puglia

Vito Giannoccaro | X-Fragile sezione Puglia onlus

### **Ore 19.30**

Chiusura dei Lavori



**RARE DISEASE DAY.ORG**

sabato 23 febbraio

**Ore 08.30**

Registrazione dei Partecipanti

**Ore 08.45**

presenta: Angelo Vacca

Lectio Magistralis Carlo Sabbà

“Le MR in Europa [ERN]”

**Ore 9.30**

III Sessione “Le Basi Genetiche dell’Infiammazione”

Moderatori: Vincenzo Ostilio Palmieri, Alessandro Verbo

• Raffaele Manna

“Verso una Cultura della Salute che accolga i pazienti con MR. L’esperienza del Policlinico Gemelli”

• Luca Cantarini

“Malattie interleuchina 1 mediate”

Question Time

Salvatore Tardi

Paolo Calveri | AIFP

Riccarda Scaringella | RMR Onlus

**Ore 10.30**

IV Sessione “Le malattie rare in età Pediatrica”

Moderatori: Riccardo Davanzo, Fabio Cardinale

• Salvatore Cucchiara

“Overview delle principali malattie rare in gastroenterologia pediatrica”

• Paola Giordano

“Le Malattie Rare in Ematologia Pediatrica”

• Baldassarre Martire

“ I difetti congeniti della risposta immunitaria”

Question Time

Camilla Gizzi

Vincenzo Pallotta | AMaRAM Onlus

Luigi Musci | AIP Puglia - Basilicata

**Ore 12.00**

Coffee Break



**RARE DISEASE DAY.ORG**

**Ore 12.30**

V Sessione “Disturbi della Coagulazione & Anomalie Vascolari”

Moderatori: Giovanni Colacchio, Grazia Bellanova

- Cosmoferuccio De Stefano  
“Anomalie Vascolari”
- Maurizio Margaglione  
“Le portatrici sane di emofilia”
- Domenico Dell’Edera  
“Le Trombofilie Ereditarie”

Question Time

Edmondo Ceci

Raffaella Restaino | Fondazione Alessandra Bisceglia W Ale Onlus

Francesca Maiorano | AsSIEmE Onlus

**Ore 14.00**

Consegna Questionario ECM

Chiusura dei Lavori



**RARE DISEASE DAY.ORG**

## Faculty

### **Arianna Allegretti**

Dirigente Biologo UOSD Laboratorio di Genetica |PO Madonna delle Grazie Matera

### **Giuseppina Annicchiarico**

Coordinatore CoReMaR AReSS Puglia

### **Grazia Bellanova**

Direttore UOC Genetica Medica |Ente Ecclesiastico Ospedale Generale Regionale “F. Miulli” Acquaviva delle Fonti (Ba)

### **Marilina Bevilacqua**

Presidente A.I.M.N.R.- Puglia

### **Salvatore Buono**

Direttore UOC Neurologia |AORN Santobono-Pausilipon Napoli

### **Luca Cantarini**

Professore Associato di Reumatologia, DSMCN |Università di Siena  
Coordinatore comitato scientifico AIFP

### **Fabio Cardinale**

Direttore UOC Pediatria |Ospedale Pediatrico “Giovanni XXIII” - AOUC Policlinico di Bari

### **Edmondo Ceci**

Ricercatore di Biochimica, DMV |Università di Bari Aldo Moro, Direttore per l’organizzazione e l’innovazione tecnologica UOC Patologia Clinica | Ente Ecclesiastico Ospedale Generale Regionale “F. Miulli” Acquaviva delle Fonti (Ba)

### **Vito Cilla**

Specialista Punto Informativo MR |ASM Matera, Pediatra

### **Giovanni Colacchio**

Direttore UOC Chirurgia Vascolare ed Endovascolare |Ente Ecclesiastico Ospedale Generale Regionale “F. Miulli” Acquaviva delle Fonti (Ba)

### **Gabriella Coniglio**

Direttore UOC Neurologia |PO “Madonna delle Grazie” Matera

### **Salvatore Cucchiara**

Professore Ordinario di Pediatria e Direttore Dipartimento di Pediatria e Neuropsichiatria Infantile | Università di Roma Sapienza, Direttore UOC Gastroenterologia ed Epatologia Pediatrica | Azienda Policlinico Umberto I Roma

### **Eustachio Cuscianna**

Presidente Officina Culturale NovAurora

### **Riccardo Davanzo**

Direttore UOC Pediatria e Neonatologia | PO “Madonna delle Grazie” Matera,  
Direttore Dipartimento Materno Infantile | ASM Matera

**Domenico Dell'Edera**

Responsabile UOSD Laboratorio di Genetica Medica | PO "Madonna delle Grazie" Matera, GdL Nazionale Citogenetica & Citogenomica Società Italiana Genetica Medica

**Cosmoferuccio De Stefano**

Presidente del Comitato Scientifico Fondazione Alessandra Bisceglia W Ale Onlus, già Direttore UOC Chirurgia Plastica | IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù Roma

**Marina De Tommaso**

Professore Associato di Neurologia DSMBNOS | Università di Bari Aldo Moro, Presidente Società Italiana di Psicofisiologia e Neuroscienze Cognitive

**Francesca Elifani**

Docente Dipartimento di Scienze Anatomiche, Istologiche, Medico Legali e dell'Apparato Locomotore | Università di Roma Sapienza, Collaboratore Centro Malattie Rare del Sistema Nervoso e degli Organi di Senso | IRCCS NeuroMed Istituto Neurologico Mediterraneo

**Mattia Gentile**

Direttore UOC Genetica Medica | Ospedale "Di Venere" Bari

**Loreto Gesualdo**

Professore Ordinario di Nefrologia, DETO e Presidente Scuola di Medicina - Università di Bari Aldo Moro, Direttore UOC Nefrologia Universitaria, Dialisi e Trapianto | AOUC Policlinico di Bari, Past President SIN - Società Italiana di Nefrologia

**Paola Giordano**

Professore Associato di Pediatria, DIMO | Università di Bari Aldo Moro, Direttore UOC Pediatria "Bruno Trambusti" | Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII" - AOUC Policlinico di Bari, Vicepresidente SIP Puglia - Società Italiana di Pediatria Puglia

**Camilla Gizzi**

Direttore UO Neonatologia | AOR "San Carlo" Potenza

**Luigi Macchia**

Professore Associato di Allergologia ed Immunologia Clinica, DETO | Università di Bari Aldo Moro, Direttore UOSD Allergologia ed Immunologia Clinica | A.O.U.C. Policlinico di Bari e Coordinatore SIAAIC - Società Italiana di Allergologia, Asma ed Immunologia Clinica Sezione Apulo-Lucana

**Raffaele Manna**

Professore Associato di Medicina Interna, Istituto di Medicina Interna e Geriatria | Università Cattolica del Sacro Cuore, Direttore UOC Medicina Interna Columbus | Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS

**Maurizio Margaglione**

Professore Ordinario di Genetica Medica, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale | Università di Foggia, Direttore Dipartimento Diagnostica di Laboratorio | AOU Ospedali Riuniti di Foggia

**Baldassarre Martire**

Responsabile del Presidio di Rete Nazionale per le Immunodeficienze Primitive dell'Età Pediatrica Regione Puglia | U.O.C. di Oncoematologia Pediatrica, Azienda Ospedaliero - Universitaria Policlinico - Giovanni XXII, Bari

**Pietro Masciandaro**

Responsabile UOS Elettro-neurofisiologia | PO “Madonna delle Grazie” Matera

**Maria Cristina Mencoboni**

Specialista Punto Informativo MR | PO “Madonna delle Grazie” Matera, Pediatria

**Giulia Motola**

Coordinatrice Centro Regionale Malattie Rare Regione Basilicata

**Michele Nardella**

Direttore UOC Radiologia Diagnostica e Interventistica | PO “Madonna delle Grazie” Matera Direttore Dipartimento Servizi Diagnostici e Supporto | ASM Matera

**Giovanni Neri**

Professore Ordinario (f.r.) di Genetica Medica Università Cattolica del S. Cuore Policlinico Gemelli Roma

**Giuseppe Nicoletti**

Responsabile UOSD Stroke Unit | PO “Madonna delle Grazie” Matera

**Vincenzo Ostilio Palmieri**

Professore Associato di Medicina Interna, DIMO | Università di Bari Aldo Moro

**Vincenzo Pallotta**

Presidente AMaRAM Onlus

**Vincenzo Picerno**

Dirigente Farmacista UOC Farmacia Ospedaliera | Ente Ecclesiastico Ospedale Generale Regionale “F. Miulli” Acquaviva delle Fonti (Ba) , Coordinatore Comitato Scientifico AMaRAM Onlus

**Carlo Sabbà**

Professore Ordinario di Medicina Interna e Direttore Dipartimento Interdisciplinare di Medicina | Università di Bari Aldo Moro, Direttore UOC Medicina Interna Universitaria “Cesare Frugoni” | AOUC Policlinico di Bari, Consigliere Nazionale Società Italiana di Medicina Interna | Responsabile del Centro di Assistenza e Ricerca Sovraziendale per le Malattie Rare – Regione Puglia

**Riccarda Scaringella**

Presidente Rete Regionale AMaRe Puglia, membro del consiglio direttivo dell’associazione “Rete Malattie Rare” onlus

**Isabella Laura Simone**

Professore Associato di Neurologia, DSMBNOS | Università di Bari Aldo Moro, Probiviro SIN - Società Italiana di Neurologia

**Patrizia Suppressa**

Responsabile UOS Malattie Rare | AOUC Policlinico di Bari

**Gianmarco Surico**

Coordinatore Rete Oncologica Pugliese, Direttore UOC Oncologia ed Oncoematologia | Ente Ecclesiastico Ospedale Generale Regionale “F. Miulli” Acquaviva delle Fonti (Ba)

**Filippo Tamma**

Direttore UOC Neurologia & Stroke Unit | Ente Ecclesiastico Ospedale Generale Regionale “F. Miulli” Acquaviva delle Fonti (Ba)



**Salvatore Tardi**

Direttore UOC Geriatria e Direttore ff UOC Medicina Interna | PO “Madonna delle Grazie” Matera, Direttore Dipartimento Multidisciplinare Medico | ASM Matera

**Domenica Taruscio**

Direttore CNMR ISS | Centro Nazionale Malattie Rare Istituto Superiore di Sanità

**Massenzio Terranova**

Infermiere professionale Ospedale della Murgia “ F.Perinei” Altamura (Ba)  
Board AMaRAM Onlus

**Angelo Vacca**

Professore Ordinario di Medicina Interna, DIMO e già Prorettore Vicario - Università degli Studi di Bari Aldo Moro, Direttore UOC Medicina Interna Universitaria “Guido Baccelli” | AOUC Policlinico di Bari, Past President SIICA - Società Italiana di Immunologia, Immunologia Clinica e Allergologia

**Alessandro Verbo**

Direttore UOC Chirurgia Generale I | Ente Ecclesiastico Ospedale Generale Regionale “F. Miulli” Acquaviva delle Fonti (Ba)

## ASSOCIAZIONI PROMOTRICI

Associazione Italiana Febbri Periodiche | A.I.F.P

Associazione Rete Malattie Rare | R.M.R. Onlus

**Presidente Paolo Calveri**

Associazione Immunodeficienze Primitive | A.I.P. Puglia - Basilicata

**Consigliere Nazionale Luigi Musci**

Associazione Italiana Malattie Neurologiche Rare | A.I.M.N.R.- Puglia

**Presidente Marilina Bevilacqua**

Associazione Malattie Rare dell’Alta Murgia | A.Ma.R.A.M. Onlus

**Presidente Vincenzo Pallotta**

Associazione Italiana Sindrome X-Fragile sezione Puglia Onlus

**Presidente Vito Giannocaro**

Associazione per il Sostegno e l’Integrazione degli Emofilici in Età evolutiva ed adulta | As.S.I.Em.E Onlus

**Presidente Francesca Maiorano**

Associazione Sclerosi Tuberosa | A.S.T. Basilicata

**Delegato Provincia di Potenza Carmine Rosa**

Fondazione Alessandra Bisceglia W Ale Onlus - Per lo Studio e la Cura delle Anomalie Vascolari

**Presidente Serena Bisceglia**