

DATA DI SVOLGIMENTO: 11-12 aprile 2025

SEDE EVENTO RESIDENZIALE: CEINGE-
Biotecnologie Avanzate Franco Salvatore - Via
Gaetano Salvatore, 486 - 80145 Napoli, Italia

DURATA: 11h

CREDITI ECM n° 11

PARTECIPANTI n° 50

ID ECM: 440914

SEGRETERIA SCIENTIFICA E ORGANIZZATIVA:
EDRA SpA

PROVIDER ECM: Edra S.p.A. ID 4252

QUOTA DI ISCRIZIONE: NO

SPONSOR: Multi-sponsor

PIATTAFORMA: <https://cattedra.edraspa.it>

SEDE PIATTAFORMA: ELMEC S.p.A. presso
il campus data center in VIA PRET 1 - 21020
BRUNELLO (VA)

OBIETTIVO FORMATIVO

9 - Integrazione tra assistenza territoriale ed ospedaliera

5.3 Acquisizione competenze di processo: Per garantire una continuità assistenziale efficace, è fondamentale rafforzare il collegamento tra ospedale e territorio. I pazienti con malattie rare richiedono cure coordinate che coinvolgano pediatri, specialisti, terapisti e assistenti sociali, così da rispondere alle loro esigenze complesse in modo olistico. Lavorare in rete permette di ottimizzare le risorse e ridurre la frammentazione delle cure.

DESTINATARI

Professioni: Medico Chirurgo, Farmacista, Biologo.

Discipline: Pediatria, Pediatria (pediatri di libera scelta), Cardiologia, Dermatologia e venerologia, Ematologia, Endocrinologia, Gastroenterologia, Genetica medica, Malattie dell'apparato respiratorio, Medicina fisica e riabilitazione, Nefrologia, Neonatologia, Neurologia, Neuropsichiatria infantile, Oncologia, Reumatologia, Chirurgia pediatrica, Chirurgia maxillo-facciale, Chirurgia plastica e ricostruttiva, Neurochirurgia, Oftalmologia, Ortopedia e traumatologia, Otorinolaringoiatria, Urologia, Anatomia patologica, Anestesia e rianimazione, Neuroradiologia, Patologia clinica, Igiene, epidemiologia e sanità pubblica, Direzione medica di presidio ospedaliero, Audiologia e foniatra.

Farmacista di altro settore, Farmacista Pubblico del SSN, Farmacista Territoriale.

ISTRUZIONI PER ISCRIVERSI AL CORSO

1. Effettuare l'iscrizione accendendo al sito <https://cattedra.edraspa.it/bambinimalattiarara>
2. Inserire le proprie credenziali Medikey (Username e Password) oppure se si è un nuovo utente registrarsi a Medikey e creare il proprio account
3. Cliccare "ISCRIVITI AL CORSO" **inserisci il TUO CODICE DI ACCESSO: MALATTIE-RARE1**
4. Partecipare all'evento **residenziale** dei giorni 11-12 aprile 2025

ISTRUZIONI PER COMPLETARE IL PERCORSO FORMATIVO ECM

1. Collegarsi al sito <https://cattedra.edraspa.it/bambinimalattiarara>
2. Inserire le proprie credenziali Medikey (Username e Password)
3. Completare l'indagine di gradimento
4. Compilare e superare il questionario di apprendimento, rispondendo in modo corretto ad almeno il 75% delle domande
5. Scaricare e stampare l'attestato ecm

Per richieste di assistenza scrivere a:
cattedra.corsi@lswr.it

edra

Main sponsor



ALEXION®
AstraZeneca Rare Disease

BIOMARIN®

sanofi

DANONE | NUTRICIA
ONE PLANET. ONE HEALTH. LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

XG
pharmaguida



I bambini con malattia rara in Regione Campania: un percorso possibile

NAPOLI 11-12 aprile 2025

edra

RAZIONALE SCIENTIFICO

Le malattie rare rappresentano una sfida complessa e multidimensionale per il sistema sanitario, particolarmente quando colpiscono i pazienti pediatrici. L'impatto di queste patologie non si limita agli aspetti clinici, ma investe profondamente la qualità di vita dei bambini e delle loro famiglie, rendendo indispensabile un approccio integrato e multidisciplinare.

È cruciale potenziare la formazione di medici e infermieri, affinché siano in grado di riconoscere precocemente i segni delle malattie rare e gestire in modo efficace le esigenze dei pazienti. Una diagnosi precoce può fare la differenza nella qualità delle cure, soprattutto in patologie che progrediscono rapidamente o che presentano opzioni terapeutiche limitate.

L'evento si propone di sensibilizzare la comunità medica sull'importanza della ricerca scientifica per migliorare le terapie esistenti e sviluppare nuove soluzioni, con un focus su terapie personalizzate e approcci innovativi, che indirizzano tutti verso la medicina di precisione. Ne sono esempi l'Acondroplasia, la Cistinosi, l'Ipofosfatasi, la malattia di Pompe e l'ASMD, in cui i nuovi trattamenti ne hanno spesso rivoluzionato l'outcome, ma anche la terapia genica, con possibilità di intervento sempre crescente. Investire in ricerca significa dare speranza a molti bambini e alle loro famiglie, aprendo prospettive che fino a poco tempo fa sembravano inimmaginabili.

Per garantire una continuità assistenziale efficace, è fondamentale rafforzare il collegamento tra ospedale e territorio. I pazienti con malattie rare richiedono cure coordinate che coinvolgano pediatri, specialisti, terapisti e assistenti sociali, così da rispondere alle loro esigenze complesse in modo olistico. Lavorare in rete permette di ottimizzare le risorse e ridurre la frammentazione delle cure.

I caregiver, spesso genitori o familiari stretti, sono figure centrali nel percorso di cura del bambino. Il carico fisico, emotivo e psicologico che affrontano richiede supporto dedicato, sia attraverso servizi di consulenza psicologica, sia tramite programmi di formazione che li aiutino a gestire al meglio le necessità quotidiane dei loro cari.

L'Ospedale Santobono si conferma un punto di riferimento nell'assistenza ai bambini affetti da malattie rare, grazie a un impegno crescente nel migliorare la qualità delle cure, nell'offrire percorsi diagnostici avanzati e nel sostenere famiglie e pazienti. L'evento intende valorizzare queste esperienze e condividere buone pratiche per ispirare altre realtà a seguire l'esempio di eccellenza del Santobono.



RESPONSABILE SCIENTIFICO

Daniele De Brasi – Responsabile Malattie rare certificate, Ospedale Pediatrico Santobono Pausilipon, Napoli

Paolo Siani – Direttore UOC Pediatria, Ospedale Pediatrico Santobono Pausilipon, Napoli

COMITATO SCIENTIFICO

E. Calabrese

A. Casale

G. Crispino

F. Iaccarino

V. Mirra

A. Pascarella

G. Polidori

M. Rosa

M. Sarno

PROGRAMMA SCIENTIFICO

Venerdì 11 aprile 2025

14.00-14.30 Registrazione partecipanti

14.30-14.45 Introduzioni al corso: *I bambini con malattia rara in Regione Campania: un percorso possibile* - D. De Brasi, P. Siani

I SESSIONE: Le Malattie rare del bambino: conoscere per curare

Moderatori: L. Martemucci, C. Mandato

14.45-15.15 Le malattie rare: ma sono così rare? P. Siani

15.15-15.45 Le malattie rare in Campania G. Limongelli

15.45-16.00 Discussione sui temi trattati D. De Brasi, M.R. Licenziati

16.00-16.20 Nuove terapie per sindromi genetiche: la sindrome di Noonan A. Pascarella

16.20-16.40 Malattie dell'osso: nuove terapie per sindromi rare D. De Brasi

16.40-17.00 Il commento dell'esperto G. Di Nardo, D. Melis

17.00-17.20 Diagnostica e nuovi trattamenti delle Linfocitopenie emofagocitiche familiari C. De Fusco

17.20-17.30 Il commento dell'esperto G. Menna

17.30-17.50 Farmaci biologici nelle malattie rare in reumatologia F. Orlando

17.50-18.00 Il commento dell'esperto M. Tardi

18.00-18.20 Le craniostenosi come modello di studio delle malattie rare G. Cinalli

18.20-18.30 Discussione sui temi trattati F. Aliberti, M. Tardi

18.30-18.45 "Ti curiamo a casa" F. Matrisciano

Sabato 12 aprile 2025

09.00-09.15 Registrazione partecipanti

9.15-9.30 Saluto del Direttore Sanitario AORN Santobono Pausilipon M.V. Montemurro*

II SESSIONE: La ricerca nelle malattie rare

Moderatori: C. Pignata, P. Vuilleumier

9.30-09.50 Nuovi trattamenti nelle malattie rare nefrologiche: la Cistinosi nefropatica G. Malgieri

9.50-10.00 Il commento dell'esperto L. Annicchiarico Petruzzelli

10.00-10.20 Nuovi trattamenti nelle malattie metaboliche ereditarie: malattia di Pompe e ASMD* M. Sibilio

10.20-10.30 Il commento dell'esperto M.T. Carbone

10.30-10.50 Discussione sui temi trattati N. Cecchi, G. Margiotta

10.50-11.10 Terapie innovative nelle malattie rare in età pediatrica N. Brunetti Pierri

11.10-11.30 Terapie target nelle malattie neuromuscolari A. Varone

11.30-11.50 Discussione sui temi trattati R. Parasole

11.50-12.10 Pausa caffè

III SESSIONE: Nuovi percorsi nelle Malattie rare

Moderatori: A. Klain, P. Siani

12.10-12.30 Assistenza Domiciliare Integrata per Malati Rari, un modello da declinare su bisogni complessi P. Facchin

12.30-12.40 Il commento dell'esperto A. Dolcini

12.40-13.00 La nuova frontiera nelle malattie rare: la telemedicina F. Acquaviva, G. Faiella

13.00-13.10 Il commento dell'esperto P. Buono

13.10-13.30 Un malato raro in Pronto Soccorso pediatrico: un percorso possibile V. Tipo

13.30-13.50 Il bambino con malattia rara a domicilio A. D'Avino

13.50-14.10 Discussione sui temi trattati E. Petrone, G. Zito Marinosci

14.10-15.00 Lunch

IV SESSIONE: Le Malattie Rare: una nuova sfida per la Pediatria

Moderatori: R. Agostiniani, M. V. Montemurro

15.00-15.20 Cosa dice il piano nazionale Malattie Rare P. Facchin

15.20-15.30 Cosa dice il piano regionale Malattie Rare B. Morgillo

15.30-15.50 Il percorso dall'ospedale al territorio, un coinvolgimento necessario e virtuoso M. Tesorone

15.50-16.10 Ospedale Santobono: un nuovo modello in costruzione R. Conenna

16.10-16.20 Discussione sui temi trattati S. Manetti, G. Scarano

16.20-16.40 Pausa caffè

16.40-17.00 Il ruolo dell'Università nella ricerca nelle malattie pediatriche rare G. Parenti

17.00-17.20 Il ruolo dell'Università nella formazione dei pediatri nelle malattie rare S. Perrotta

17.20-17.40 La diagnosi genetica delle Malattie rare G. Castaldo

17.40-18.00 I bambini "Farfalla": vivere con l'epidermolisi bollosa F. Barbato, V. Morra

18.00-18.15 Discussione sui temi trattati C. Pignata, G. Limongelli

18.15-18.30 Take home messages e chiusura dell'Evento M. V. Montemurro, P. Siani

Quiz ECM online

Acronimo:

*Sessione non ECM

*ASMD Acid Sphingomyelinase Deficiency (Deficit di sfingomielina acida)

