



## Fondazione Policlinico Tor Vergata: Network delle Malattie Rare 20 dicembre 2021 Aula Anfiteatro

8.00 – 8.30: Registrazione partecipanti

8.30: Saluto Istituzionale - Giuseppe Quintavalle, Orazio Schillaci

9.00 – Saluto delle Autorità - Alessio D'Amato, Massimo Annicchiarico

9.20 – L'interazione Territorio Ospedale – Alberto Chiriatti

9.30: Il Network delle Malattie Rare del Policlinico Tor Vergata - Sabrina Ferri

9.40: Lettura Magistrale – le Malattie Rare - Giuseppe Novelli

10.00: La Rete Nazionale delle Malattie Rare - Domenica Taruscio

### I Sessione: Malattie Immunoematologiche e Connettivopatie

**Moderatori:** Andrea Magrini, Giancarlo Tesone

- 10.20 Sindrome di Marfan e patologie correlate - Giovanni Ruvolo
- 10.40 L'esperienza dell'Associazione "Sindrome di Marfan"  
Maria Clotilde Recchia e Angela Infante
- 11.00 Immunodeficienze Primitive - Viviana Moschese
- 11.20 "Cuore e idee: il ruolo delle associazioni al fianco dei pazienti e dei professionisti"  
Filippo Cristoferi - Associazione Immunodeficienze Primitive (AIP)
- 11.40 Integrazione Ospedale Territorio nella gestione della Sclerodermia  
Stella Modica e Antonella Marcoccia
- 12.00 Angioedema Ereditario - Paola Triggianese

Responsabile Scientifica:  
Prof. A. Magrini  
Dr.ssa Sabrina Ferri

Segreteria Organizzativa:  
Dr. Matteo De Carli  
Dr.ssa Valentina Prospero

Info e adesioni:  
Email: [matteo.decarli@ptvonline.it](mailto:matteo.decarli@ptvonline.it)  
Email: [valentina.prosperi@ptvonline.it](mailto:valentina.prosperi@ptvonline.it)



- 12.20 "Sindromi Mielodisplastiche, Piastrinopenia Immune e Emoglobinuria Parossistica Notturna"  
Maria Teresa Voso e Francesco Buccisano
- 12.40 Aplasia Midollari - Gottardo De Angelis
- 13.00 Amiloidosi - Luca Franceschini
- 13.20 Anemie Rare e i Disturbi del Metabolismo del Ferro - Francesco Sorrentino

13.40- 14.20 TAVOLA ROTONDA

#### **14.20: Pausa Pranzo**

### II Sessione: Malattie di interesse Neurologico

**Moderatori:** Federica Sangiuolo, Giorgio Siracusano

- 14.50 Neuropatie Immunomediate - Gerolama Alessandra Marfia
- 15.10 Malattie Neuromuscolari eredo-familiari- Roberto Massa
- 15.30 Malattie Neurogenetiche: la Sindrome di Rett - Cinzia Galasso
- 15.50 Narcolessia - Fabio Placidi
- 16.10 L'esperienza dell'Associazione "CIDP Italia Onlus" - Massimo Marra

16.30-17.10: TAVOLA ROTONDA

### III Sessione: Malattie di interesse Internistico

**Moderatori:** Nicola Di Daniele, Paola Rogliani

- 17.10 La gestione della Fibrosi Polmonare Idiopatica: l'esperienza presso il Policlinico Tor Vergata  
Ermanno Puxeddu
- 17.30 L'esperienza dell'Associazione "Un Respiro di Speranza"  
Rosa Ioren Napoli e Maurizio Bussone
- 17.50 Le Dislipidemie Ereditarie - Martina Montagna

**Responsabile Scientifica:**  
Prof. A. Magrini  
Dr.ssa Sabrina Ferri

**Segreteria Organizzativa:**  
Dr. Matteo De Carli  
Dr.ssa Valentina Proserpi

**Info e adesioni:**  
Email: [matteo.decarli@ptvonline.it](mailto:matteo.decarli@ptvonline.it)  
Email: [valentina.proserpi@ptvonline.it](mailto:valentina.proserpi@ptvonline.it)



- 18.10 Malattie Gastroenterologiche rare - Leonardo Baiocchi e Omero Alessandro Paoluzi
- 18.30 Malattie Nefrologiche Rare - Paola Tatangelo

18.50-19.30: TAVOLA ROTONDA

19.30 Chiusura Convegno

#### TAVOLA ROTONDA PRIMA SESSIONE

Giovanni Ruvolo, Maria Clotilde Recchia, Angela Infante, Viviana Moaschese, Filippo Cristoferi, Stella Modica, Antonella Marcoccia, Paola Triggianese, Maria Teresa Voso, Francesco Buccisano, Luca Franceschini, Gottardo De Angelis, Francesco Sorrentino, Pierluigi Bartoletti e Teresa Rogai

#### TAVOLA ROTONDA SECONDA SESSIONE

Gerolama Alessandra Marfia, Roberto Massa, Cinzia Galasso, Fabio Placidi, Massimo Marra, Ilaria Ciancaleoni Bartoli

#### TAVOLA ROTONDA TERZA SESSIONE

Ermanno Puxeddu, Rosa Ioren Napoli, Maurizio Bussone, Martina Montagna, Leonardo Baiocchi, Omero Alessandro Paoluzi, Paola Tatangelo

#### 15.00- 18.00: TAVOLO DI LAVORO PARALLELO- GRUPPO EMATOLOGICO - AGGIORNAMENTO

PDTA (Aula ECM)

Maria Teresa Voso, Luana Fianchi e Pasquale Niscola

Responsabile Scientifica:  
Prof. A. Magrini  
Dr.ssa Sabrina Ferri

Segreteria Organizzativa:  
Dr. Matteo De Carli  
Dr.ssa Valentina Prosperi

Info e adesioni:  
Email: [matteo.decarli@ptvonline.it](mailto:matteo.decarli@ptvonline.it)  
Email: [valentina.prosperi@ptvonline.it](mailto:valentina.prosperi@ptvonline.it)



## Fondazione Policlinico Tor Vergata: Network delle Malattie Rare 21 dicembre 2021 Aula Anfiteatro

9.00: Registrazione partecipanti

9.20: Saluto delle Istituzioni Giuseppe Quintavalle, Andrea Magrini, Sergio Ribaldi

### L'Informazione nella Rete delle Malattie Rare

**Moderatori:** Alessandro Sili, Marisa Latini

- 9.40 “Le analisi epidemiologiche ed economiche per la gestione delle malattie rare: le evidenze dell’OSSFOR”. Federico Spandonaro e Barbara Polistena
- 10.00 L’Istituzione del Registro Regionale per le Malattie Rare SiMRal - Esmeralda Castronuovo
- 10.20 Il Registro Nazionale per le Malattie Rare - Paola Torreri
- 10.40 Ruolo del Care Giver nella gestione del paziente fragile - Concettina Donzelli
- 11.00 Health Humanities e Malattie Rare - Amalia Egle Gentile
- 11.20 Associazione DiMio - Carmela Laura Tirrito
- 11.40 Il ruolo di UNIAMO (Federazione Italiana Malattie Rare) come faro per il flusso informativo Annalisa Scopinaro
- 12.00 Progetto di un Corso Interprofessionale sulle Malattie Rare Armando Muzzi

### 12.20-13.20 TAVOLA ROTONDA

Federico Spandonaro, Barbara Polistena, Esmeralda Castronuovo, Paola Torreri, Concettina Donzelli, Amalia Egle Gentile, Carmela Laura Tirrito, Annalisa Scopinaro

**Responsabile Scientifica:**  
Prof. A. Magrini  
Dr.ssa Sabrina Ferri

**Segreteria Organizzativa:**  
Dr. Matteo De Carli  
Dr.ssa Valentina Prosperi

**Info e adesioni:**  
Email: [matteo.decarli@ptvonline.it](mailto:matteo.decarli@ptvonline.it)  
Email: [valentina.prosperi@ptvonline.it](mailto:valentina.prosperi@ptvonline.it)

13.20 somministrazione questionari ECM

13.50 Chiusura Convegno

## RELATORI E MODERATORI

Giuseppe Quintavalle	Direttore Generale Fondazione PTV Policlinico Tor Vergata
Orazio Schillaci	Rettore Università degli Studi di Roma Tor Vergata
Alessio D'Amato	Assessore Sanità e integrazione Socio-Sanitaria Regione Lazio
Massimo Annicchiarico	Direttore Regionale Salute ed Integrazione Socio-Sanitaria
Alberto Chiriatti	Vice Segretario Regione Lazio Federazione Medici Medicina Generale (Fimmg)
Sabrina Ferri	Referente Aziendale Malattie Rare Fondazione PTV Policlinico Tor Vergata
Giuseppe Novelli	Direttore UOC Laboratorio Genetica Medica
Domenica Taruscio	Direttore Centro Nazionale Malattie Rare - Istituto Superiore di Sanità
Andrea Magrini	Direttore Sanitario ff Fondazione PTV Policlinico Tor Vergata
Giancarlo Tesone	Direttore Sanitario Distretto 6 ASL Roma 2- Referente Aziendale ASL RM2 Malattie Rare
Giovanni Ruvolo	Direttore UOC Cardiocirurgia Fondazione PTV Policlinico Tor Vergata
Maria Clotilde Recchia	Presidente Sez. Regione Lazio Associazione "Sindrome di Marfan"
Angela Infante	Counselor Fondazione PTV Policlinico Tor Vergata
Viviana Moschese	Direttore UOSD Immunopatologia e Allergologia Pediatrica Fondazione PTV Policlinico Tor Vergata
Filippo Cristoferi	Associazione Immunodeficienze Primitive: Chief of Staff & External Affair - AIP OdV
Stella Modica	Referente Malattie Rare della UOC Reumatologia Fondazione PTV Policlinico Tor Vergata
Antonella Marcoccia	Direttore UOSD Medicina Vascolare e Autoimmunità CRIIS dell'Ospedale Sandro Pertini – Centro di Riferimento Regionale per la Sclerodermia
Paola Triggianese	Dirigente Medico UOC Reumatologia Fondazione PTV Policlinico di Tor Vergata
Maria Teresa Voso	Direttore UOSD Diagnostica Avanzata Oncoematologica Fondazione PTV Policlinico di Tor Vergata
Francesco Buccisano	Professore Associato UOSD Patologie Mieloproliferative Fondazione PTV Policlinico Tor Vergata
Gottardo De Angelis	Dirigente Medico UOC Oncoematologia Fondazione PTV Policlinico Tor Vergata
Luca Franceschini	Dirigente Medico UOC Oncoematologia Fondazione PTV Policlinico Tor Vergata
Francesco Sorrentino	Direttore UOS Talassemia S. Eugenio – ASL Roma 2
Pierluigi Bartoletti	Presidente Federazione Medici Medicina Generale (Fimmg) Roma
Teresa Rogai	Presidente Federazione Medici Pediatri (Fimp) Roma
Federica Carla Sangiuolo	Direttore Unit Genetica Molecolare Fondazione PTV Policlinico Tor Vergata
Giorgio Siracusano	Direttore UOC Psichiatria e Psicologia Clinica
Girolama Alessandra Marfia	Direttore UOSD Centro Sclerosi Multipla Fondazione PTV Policlinico Tor Vergata

Responsabile Scientifica:  
Prof. A. Magrini  
Dr.ssa Sabrina Ferri

Segreteria Organizzativa:  
Dr. Matteo De Carli  
Dr.ssa Valentina Proserpi

Info e adesioni:  
Email: [matteo.decarli@ptvonline.it](mailto:matteo.decarli@ptvonline.it)  
Email: [valentina.proserpi@ptvonline.it](mailto:valentina.proserpi@ptvonline.it)



Roberto Massa	Direttore Unit "Malattie Neuromuscolari" Fondazione PTV Policlinico Tor Vergata
Cinzia Galasso	Prof. Associato UOC Neuropsichiatria Infantile Fondazione PTV Policlinico Tor Vergata
Fabio Placidi	Direttore Unit " Trattamento Neurologico delle Fragilità" Fondazione PTV Policlinico Tor Vergata
Massimo Marra	Associazione "CIDP Italia Onlus"
Ilaria Ciancaleoni Bartoli	Direttore Responsabile OMAR (Osservatorio Malattie Rare)
Paola Rogliani	Direttore UOC di Malattie dell'Apparato Respiratorio Fondazione PTV Policlinico Tor Vergata
Nicola Di Daniele	Direttore U.O.C. Medicina Interna - Centro per l'ipertensione Fondazione PTV Policlinico Tor Vergata
Ermanno Puxeddu	Dirigente Medico UOC di Malattie dell'Apparato Respiratorio Fondazione PTV Policlinico Tor Vergata
Rosa Ioren Napoli	Presidente Nazionale FIMART Federazione Italiana Malattie
Maurizio Bussone	Presidente Regione Lazio Associazione "Un Respiro di Speranza"
Martina Montagna	Dirigente Medico UOC Attività Ambulatoriale – DH – PAC- PDTA medici Fondazione PTV Policlinico Tor Vergata
Leonardo Baiocchi	Direttore UOC Epatologia Fondazione PTV Policlinico Tor Vergata
Omero Alessandro Paoluzi	Dirigente Medico UOC Gastroenterologia Fondazione PTV Policlinico Tor Vergata
Paola Tatangelo	Direttore UOS Gestione Integrata dei Percorsi Nefrodialitici Ospedale-Territorio
Pasquale Niscola	Referente Regionale per le Mielodisplasie ASL RM2 S. Eugenio
Luana Fianchi	Referente Centro Regionale per Mielodisplasie Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli
Marisa Latini	Direttore UOC Farmacia Territoriale e Componente Commissione malattie rare ASL Roma 5
Alessandro Sili	Direttore UOC Direzione Infermieristica e delle Professioni Sanitarie Fondazione PTV Policlinico Tor Vergata
Federico Spandonaro	Presidente Comitato Scientifico C.R.E.A. Sanità (Centro per la Ricerca Economica Applicata in Sanità)
Barbara Polistena	Economia Sanitaria Università degli Studi di Roma Tor Vergata e Direttore ASSFOR (Osservatorio Farmaci Orfani)
Esmeralda Castronuovo	Centro di Coordinamento regionale delle Malattie Rare della Regione Lazio
Paola Torreri	Referente Registro Nazionale Malattie Rare, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità
Concettina Donzelli	Infermiera Ambulatorio Cronicità Fondazione PTV Policlinico Tor Vergata
Amalia Egle Gentile	Responsabile Laboratorio di Health Humanities, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità
Carmela Laura Tirrito	Associazione DiMio (Distrofie Miotoniche)
Annalisa Scopinaro	Presidente Uniamo
Armando Muzzi	Professore a Contratto di Igiene e Sanità Pubblica Università degli Studi di Roma Tor Vergata

## CREDITI ECM 16

Responsabile Scientifica:  
Prof. A. Magrini  
Dr.ssa Sabrina Ferri

Segreteria Organizzativa:  
Dr. Matteo De Carli  
Dr.ssa Valentina Proserpi

Info e adesioni:  
Email: [matteo.decarli@ptvonline.it](mailto:matteo.decarli@ptvonline.it)  
Email: [valentina.proserpi@ptvonline.it](mailto:valentina.proserpi@ptvonline.it)