

SESTA EDIZIONE

L'ACCESSO alle TERAPIE per le MALATTIE RARE



Responsabili scientifici:

Pier Luigi Canonico, Annamaria De Luca

ROMA / 6 GIUGNO 2022

Roma Eventi Fontana di Trevi

con il patrocinio di:

Istituto Superiore di Sanità



RAZIONALE SCIENTIFICO

Al mondo si stimano oltre 300 milioni di persone affette da malattie rare, di cui 30 milioni in Europa e oltre 2 milioni in Italia: il Registro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità stima 20 casi ogni 10.000 abitanti con circa 19.000 nuovi casi segnalati ogni anno. Queste patologie rare, che oscillano tra le 6000 e le 8000, hanno un andamento cronico e spesso invalidante e i tempi di diagnosi sono lunghi: si va dai 4 fino ai 7 anni. Solo per il 5% dei malati esiste una cura, mentre il 20% dei pazienti è attualmente orfano di diagnosi. Il convegno, giunto alla sua sesta edizione, presenterà degli approfondimenti sulla diagnosi e cura di alcune patologie rare e si soffermerà anche sugli aspetti di accesso al mercato del farmaco e sulle problematiche legate al mondo dei malati rari: importanza dello screening neonatale, accesso alle cure, assistenza domiciliare e ospedaliera (home therapy, telemedicina e medicina di prossimità), costi economici e sociali.



PROGRAMMA SCIENTIFICO

- 09:15 **Registrazione e welcome coffee****
- 09:45 **Saluti istituzionali****
Sen. Paola Binetti
- 10:05 **Introduzione**
Pier Luigi Canonico, Annamaria De Luca
- SESSIONE 1**
LA GESTIONE DELLE MALATTIE RARE IN ITALIA
Moderatori: Annamaria De Luca, Giorgio Minotti
- 10:10 **Il ruolo dell'ISS**
Paolo Salerno
- 10:30 **Valutazione economica per i farmaci rari**
Claudio Jommi
- 10:50 **Il ruolo della ricerca nelle malattie rare**
Francesca Pasinelli
- 11:10 **Il punto di vista delle associazioni pazienti**
Annalisa Scopinaro



SESSIONE 2

MALATTIE RARE NEURODEGENERATIVE E NEUROLOGICHE

Moderatori: Pier Luigi Canonico, Maria Angela Sortino

11:30 **Comorbidità nelle Epilessie Rare**
Pasquale Striano

11:50 **Distrofia muscolare di Duchenne**
Marika Pane

12:10 **Neuromielite ottica**
Marco Capobianco

12:30 **Malattia di Huntington**
Ferdinando Squitieri

12:50 **Myasthenia gravis**
Renato Mantegazza

13:10 **Lunch****

SESSIONE 3

MALATTIE RARE METABOLICHE

Moderatori: Annamaria De Luca, Marcello Pani

14:00 **Malattia di Fabry, Gaucher e Pompe**
Giancarlo La Marca

14:20 **Porfiria**
Maria Domenica Cappellini

14:40 **Morbo di Wilson**
Maria Rita Sartorelli



SESSIONE 4
MALATTIE RARE EMATOLOGICHE ed ONCOLOGICHE

Moderatori: Pier Luigi Canonico, Andrea Marcellusi

- 15:00 **Linfoma diffuso a grandi cellule B**
Carmelo Carlo-Stella
- 15:20 **Malattia delle agglutinine fredde**
Bruno Fattizzo
- 15:40 **Macroglobulinemia di Waldenström**
Alessandra Tedeschi

SESSIONE 5
MALATTIE RARE VARIE

Moderatori: Annamaria De Luca, Roberta Di Turi

- 16:00 **Angioedema ereditario**
Mauro Cancian
- 16:20 **Stato dell'arte sulla fibrosi cistica**
Francesco Blasi
- 16:40 **Vasculiti ANCA-associate**
Augusto Vaglio
- 17:00 **Conclusioni**
Pier Luigi Canonico, Annamaria De Luca
- 17:15 **Questionario ECM****

*Sostituti previsti

** attività non inclusa nell'accREDITAMENTO ECM

RESPONSABILI SCIENTIFICI

Pier Luigi Canonico

Professore Ordinario di Farmacologia, Università del Piemonte Orientale "A. Avogadro", Novara

Annamaria De Luca

Professore Ordinario di Farmacologia, Dipartimento di Farmacia – Scienze del Farmaco
Università degli Studi di Bari "Aldo Moro", Bari

FACULTY

Paola Binetti

Segretario della Presidenza del Senato, Senato della Repubblica

Francesco Blasi

Professore ordinario malattie dell'apparato respiratorio, Università degli Studi di Milano

Mauro Cancian

Professore a contratto della Scuola di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Padova

Marco Capobianco

Direttore f.f. SCDO Neurologia, Azienda Ospedaliero-Universitaria San Luigi Gonzaga,
Orbassano (TO)

Maria Domenica Cappellini

Professore Ordinario di Medicina Interna, Università degli Studi di Milano

Carmelo Carlo-Stella

Professore associato di ematologia, Dipartimento di Scienze Biomediche,
Humanitas University, Milano



Roberta Di Turi

Direttore Area Politiche del Farmaco, ASL ROMA D

Bruno Fattizzo

UOC Oncoematologia, Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Claudio Jommi

Professor of Practice Government, Health and not for profit Division, SDA Bocconi School of Management, Milano

Giancarlo La Marca

Responsabile UOS Diagnostica di Malattie del Sistema Nervoso e del Metabolismo: Screening Neonatale, Biochimica e Farmacologia, Azienda Ospedaliero Universitaria Meyer, Firenze

Renato Mantegazza

Direttore UOC Neurologia, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

Andrea Marcellusi

Ricercatore, Economic Evaluation and HTA, CEIS, Università degli Studi di Roma "TorVergata", Roma

Giorgio Minotti

Professore Ordinario di Farmacologia e Preside della Facoltà Dipartimentale di Medicina e Chirurgia dell'Università Campus Bio-Medico, Roma

Marika Pane

Unità di Malattie Neuromuscolari e Neurodegenerative - Laboratorio di Medicina Molecolare Dipartimento di Neuroscienze e Neuroriabilitazione - IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Sede San Paolo, Roma

Marcello Pani

Direttore UOC Farmacia, Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Roma



Francesca Pasinelli

Direttore Generale Fondazione Telethon

Paolo Salerno

Ricercatore Istituto Superiore di Sanità

Maria Rita Sartorelli

Dirigente medico di I livello ad alta specializzazione, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Annalisa Scopinaro

Presidente UNIAMO – Federazione Italiana Malattie Rare Onlus

Ferdinando Squiteri

Direttore Unità Ricerca e Cura Huntington e Malattie Rare IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza e istituto Mendel di Roma

Maria Angela Sortino

Professore Ordinario di Farmacologia, Dipartimento di Scienze Biomediche e Biotecnologiche, Sezione di Farmacologia, Università degli Studi di Catania

Pasquale Striano

Professore associato, Dipartimento di Neuroscienze, riabilitazione, oftalmologia, genetica e scienze materno-infantili DINOEMI, Università di Genova, Istituto Gaslini.

Alessandra Tedeschi

Dirigente medico, SC Ematologia, ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda, Milano

Augusto Vaglio

Professore associato in Nefrologia presso l'Università degli Studi di Firenze, Coordinatore aziendale delle malattie rare e Dirigente medico Unità di Nefrologia, Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer, Firenze



ECM

ID Evento: 327-351405

Destinatari dell'attività formativa:

Assistente Sanitario; Biologo; Farmacista (Farmacia Ospedaliera, Farmacia Territoriale);
Medico Chirurgo (tutte le discipline: allergologia ed immunologia clinica; angiologia; cardiologia; dermatologia e venereologia; ematologia; endocrinologia; gastroenterologia; genetica medica; geriatria; malattie metaboliche e diabetologia; malattie dell'apparato respiratorio; malattie infettive; medicina e chirurgia di accettazione e di urgenza; medicina fisica e riabilitazione; medicina interna; medicina termale; medicina aeronautica e spaziale; medicina dello sport; nefrologia; neonatologia; neurologia; neuropsichiatria infantile; oncologia; pediatria; psichiatria; radioterapia; reumatologia; cardiocirurgia; chirurgia generale; chirurgia maxillo-facciale; chirurgia pediatrica; chirurgia plastica e ricostruttiva; chirurgia toracica; chirurgia vascolare; ginecologia e ostetricia; neurochirurgia; oftalmologia; ortopedia e traumatologia; otorinolaringoiatria; urologia; anatomia patologica; anestesia e rianimazione; biochimica clinica; farmacologia e tossicologia clinica; laboratorio di genetica medica; medicina trasfusionale; medicina legale; medicina nucleare; microbiologia e virologia; neurofisiopatologia; neuroradiologia; patologia clinica (laboratorio di analisi chimico-cliniche e microbiologia); radiodiagnostica; igiene, epidemiologia e sanità pubblica; igiene degli alimenti e della nutrizione; medicina del lavoro e sicurezza degli ambienti di lavoro; medicina generale (medici di famiglia); continuità assistenziale; pediatria (pediatri di libera scelta); scienza dell'alimentazione e dietetica; direzione medica di presidio ospedaliero; organizzazione dei servizi sanitari di base; audiologia e foniatría; psicoterapia; cure palliative; epidemiologia; medicina di comunità; medicina subacquea e iperbarica); Infermiere; **Infermiere Pediatrico; Psicologo** (psicologia, psicoterapia); **Terapista della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva; Tecnico di neurofisiopatologia**

Evento accreditato per: n. 80 partecipanti

Obiettivi formativi e Aree formative: 3. Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura (Processo)

Numero dei crediti assegnati all'evento: 6





PROVIDER ECM E SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

3PSOLUTION
A ▶ PHARMALEX Company

Società soggetta a direzione e coordinamento da parte di Pharmalex Group



Corso Magenta 81
20123 - Milano ITALY
tel | +39 02 36631574
mail | info@3psolution.it

web | www.3psolution.it

RINNOVO ACCREDITAMENTO STANDARD notifica del 26 luglio 2019

Con la sponsorizzazione con condizionante di

ALEXION

Alynlyam[®]
PHARMACEUTICALS

Amicus
Therapeutics[®]

BeiGene

Chiesi
Global Rare Diseases 

CSL Behring
Biotherapies for Life[™]

GW Pharmaceuticals part of
Jazz Pharmaceuticals.

Roche

sanofi

Takeda

ucb

VIFOR
PHARMA

