



Con il patrocinio di:





Evento Formativo organizzato dall'Azienda Ospedaliero Universitaria Careggi in collaborazione con l'Associazione Italiana Sindrome di Pitt-Hopkins – Insieme di più - ONLUS

"Sindrome di Pitt-Hopkins: dalla clinica alle nuove frontiere per diagnosi e terapie avanzate"

In occasione della giornata mondiale del

Pitt-Hopkins Awareness

sabato 20 settembre 2025 - ore 09.00

presso il
Auditorium CTO
Largo Palagi 1 – Firenze

Responsabili scientifici: Cristina Scaletti - Azienda Ospedaliero Universitaria Careggi, Firenze Michela Ori - Università di Pisa

Crediti ECM attributi: 4

Posti disponibili: 100 Iscrizioni su:

Esterni SST: https://www2.aou-careggi.toscana.it/sondaggi/index.php/281593?lang=it

Dipendenti AOUC: da WHR TIME>Area Formazione>Corsi disponibili o sul sito di AOU Careggi nella sezione Formazione>Corsi e Convegni Dipendenti SST: fare riferimento al proprio Ufficio Formazione.

Programma:

	Programma ECM	
Orario	Tema	Relatore
09:00 - 09:30	Saluti	Eugenio Giani Presidente della Giunta Regionale Simone Bezzini Assessore Diritto alla salute e alla sanità Daniela Matarrese Azienda Ospedaliero Universitaria Careggi, Firenze Gianluca Vizza Associazione Italiana Sindrome di Pitt-Hopkins
	Moderatori di sessione	Cristina Scaletti Rete Malattie Rare Regione Toscana Cecilia Berni Rete Malattie Rare Regione Toscana
09:30 - 09:55	La presa in carico del paziente "raro" dall'età pediatrica a quella adulta in Regione Toscana	Cristina Scaletti Azienda Ospedaliero Universitaria Careggi, Firenze
09:55 – 10:35	TCF4: le sue mutazioni patogenetiche e la ricerca di biomarcatori	Antonio Vitobello Laboratoire de Génomique Médicale, CHU Dijon Bourgone Inserm U1231, Université Bourgogne Europe, Dijon, France





Con il patrocinio di:





	Programma ECM	
Orario	Tema	Relatore
10:35 – 11:00	Indagini "omiche" in combinazione con una rivalutazione neurocomportamentale e clinica di pazienti con sindrome di Pitt-Hopkins: ricerca di indicatori clinici e molecolari per la definizione della prognosi individuale e dell'efficacia di nuove terapie	Marcella Zollino Genetica Medica della disabilità intellettiva Policlinico A. Gemelli Università Cattolica del Sacro Cuore - Roma
11:00 - 11:25	Pausa caffè	
	Moderatori di sessione	Gabriele Siciliano CCMR Malattie Neuromuscolari, AOU Pisana Roberta Battini IRCCS Stella Maris, AOU Pisana
11:25 – 11:50	Aggiornamento sulla letteratura e sulle sperimentazioni terapeutiche nelle sindromi da aploinsufficienza	Giuseppe Marangi Medicina Genomica Università Cattolica del Sacro Cuore - Roma
11:50 – 12:15	Disturbo dello spettro autistico e sindrome Pitt Hopkins: evidenze cliniche e prospettive di ricerca	Stefano D'Arrigo Neurologia pediatrica Istituto Besta - Milano
12:15 – 12:40	Sindrome di Pitt-Hopkins ed epilessia	Alessandro Orsini Neurologia Pediatrica, Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana
12:40 – 13:05	Basi molecolari e cellulari dell'autismo e loro relazione con la Sindrome di Pitt-Hopkins	Yuri Bozzi Centro Interdipartimentale Mente/Cervello – Rovereto Università di Trento
13:05 – 13:30	Nuovi modelli per lo studio della PTHS e le frontiere della terapia genica	Michela Ori Dipartimento di Biologia Università di Pisa
13:30 - 14:30	Adempimenti ECM	

	Programma non ECM	
13:30 – 14:30	Pausa pranzo	
14:30 – 15:00	Premio per le migliori tesi di Laurea o di Specializzazione sulla "Sindrome di Pitt-Hopkins" - M.L. Claudia Victoria Diez de Medina Romero - 11^ Edizione - Anno 2025	Cianlica Vizza
15:00 – 15:30	Malattie Rare ed istituzioni – conquiste e ricadute sulle famiglie	Annalisa Scopinaro Uniamo FIMR FORUM Toscano Associazioni Malattie Rare
15:30 – 16:30	Il progetto individuale, personalizzato e partecipato su base di uguaglianza	Massimo Bigoni Società della Salute Nord Ovest di Firenze
16:30 – 17:00	Incontro aperto con le famiglie	Massimo Bigoni, Yuri Bozzi, Stefano D'Arrigo, Giuseppe Marangi, Michela Ori, Alessandro Orsini, Cristina Scaletti, Annalisa Scopinaro, Antonio Vitobello, Marcella Zollino Enrico Alfei, Paolo Bonanni, Marina Macchiaiolo, Chiara Pantaleoni
17:00 – 17:30	Conclusioni e saluti	Cristina Scaletti Azienda Ospedaliero Universitaria Careggi, Firenze Gianluca Vizza Associazione Italiana Sindrome di Pitt-Hopkins





Con il patrocinio di:





SEGRETERIA ORGANIZZATIVA E PROVIDER Azienda Ospedaliero-Universitaria Careggi

U.O. Politiche e Formazione del personale e Relazioni Sindacali

Referente del progetto: S. Dini, A. Lunardini, C. Martinelli, L. Michelangeli

Tel. 055794 6087

lunardinia@aou-careggi.toscana.it

ed. 1 - Obiettivo formativo nazionale di riferimento:

Contenuti tecnico professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica, malattie rare

Accreditato per le seguenti figure professionali:

- MEDICO CHIRURGO
 (spec. GENETICA MEDICA; NEUROLOGIA; NEUROPSICHIATRIA INFANTILE; PEDIATRIA;
 LABORATORIO DI GENETICA MEDICA),
- BIOLOGO,
- TERAPISTA DELLA NEURO E PSICOMOTRICITÀ DELL'ETÀ EVOLUTIVA

Iscrizione gratuita cliccando https://www2.aou-careggi.toscana.it/sondaggi/index.php/281593?lang=it fino al 15 settembre 2025