

# AGGIORNAMENTO SU MALATTIE RARE COMPLESSE

EVENTO IBRIDO

GENOVA E ONLINE, 23 MARZO 2024

RESPONSABILE SCIENTIFICO  
Angelo Ravelli

RESIDENZIALE  
5 CREDITI ECM

DIGITALE  
7,5 CREDITI ECM

ACC  MED

ACCADEMIA NAZIONALE DI MEDICINA

SEZIONE DI SCIENZE PEDIATRICHE

PER INFO E ISCRIZIONI  
[www.accmed.org](http://www.accmed.org)

## OBIETTIVI

Il corso ha l'obiettivo di fornire un approfondimento su alcune malattie rare complesse, quali la Neurofibromatosi Plessiforme, la Sindrome Emolitico-Uremica Atipica, il Deficit di Lipasi Acida Lisosomiale e l'Ipofosfatasia.

Il programma scientifico prevede il coinvolgimento di alcuni dei maggiori esperti di queste malattie, sia dell'istituto Gaslini che di altri importanti centri italiani, ed è mirato a promuovere un approccio multidisciplinare e interdisciplinare volto a migliorare la gestione del paziente.

Nel corso dei lavori verranno illustrati, per ciascuna delle patologie esaminate, i principali aspetti clinici, gli elementi più utili per la diagnosi precoce, le modalità ottimali di prevenzione del danno d'organo, i protocolli terapeutici più attuali e le ipotesi patogenetiche più accreditate.

Un focus fondamentale del corso sarà rappresentato dall'analisi del ruolo dei diversi specialisti, inclusi il Pediatra di Pronto Soccorso, il Pediatra di Libera Scelta e specialisti di discipline diverse, nella gestione del percorso di cura e nell'accompagnamento del paziente durante il processo di transizione dall'età pediatrica a quella adulta, che deve essere guidato senza perdere di vista i suoi bisogni.

## RIVOLTO A

Medici specialisti e specializzandi in pediatria e pediatria di libera scelta e in tutte le discipline coinvolte nel trattamento di questo tipo di pazienti tra cui oncologia, radioterapia, nefrologia, chirurgia, cardiologia, reumatologia, ematologia, neurologia, neuropsichiatria infantile, anestesia e rianimazione e odontoiatria.

## ECM

Sulla base del regolamento applicativo approvato dalla CNFC, Accademia Nazionale di Medicina (provider n. 31) assegna:

- 5 crediti ECM per l'evento residenziale
- 7,5 crediti ECM per l'evento digitale.

Obiettivo formativo: contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica, ivi incluse le malattie rare e la medicina di genere.

L'attestazione dei crediti ottenuti è subordinata a:

- corrispondenza professione/disciplina a quelle per cui l'evento è accreditato;
- partecipazione ad almeno il 90% della durata dell'evento;
- compilazione della scheda di valutazione dell'evento;
- superamento della prova di apprendimento (questionario, almeno 75% risposte esatte). La prova deve essere completata entro 3 giorni dalla conclusione dell'evento. È ammesso un solo tentativo per chi partecipa all'evento in modalità residenziale e 5 tentativi per chi partecipa in modalità digitale.

# PROGRAMMA

## SABATO, 23 MARZO

9.00 *Registrazione partecipanti*

9.45 **Benvenuto**  
Angelo Ravelli

10.00 **Introduzione, struttura e obiettivi dell'evento**  
Angelo Ravelli

10.20 **Sfide presenti e future a partire dai bisogni del paziente**  
Eva Pesaro

### SESSIONE I: NEUROFIBROMATOSI 1: FOLLOW-UP E TRATTAMENTO DEI NEUROFIBROMI PLESSIFORMI (PN)

10.30 **Tavola rotonda su tematiche pre-ordinate:**  
Modera: Angelo Ravelli

- **Stato dell'arte e obiettivi**  
Maria Cristina Diana

- **Dalla teoria alla pratica: il trattamento del paziente sintomatico inoperabile**  
Maria Cristina Diana,  
Stefano Avanzini

- **Il ruolo del neuroradiologo nel monitoraggio della Neurofibromatosi tipo 1**  
Maria Cristina Diana,  
Antonia Ramaglia

- **Discussione: le tematiche legate alla fase di transizione e non solo**  
Discussant:  
Maria Cristina Diana,  
Stefano Avanzini,  
Antonia Ramaglia

### SESSIONE II: SINDROME EMOLITICO-UREMICA ATIPICA

11.30 **Tavola rotonda su tematiche pre-ordinate:**  
Modera: Angelo Ravelli

- **Il ruolo del complemento nella Sindrome Emolitico-Uremica Atipica**  
Marina Noris

- **L'importanza della diagnosi: stato dell'arte e obiettivi futuri**  
Edoardo La Porta

- **Presa in carico del paziente acuto**  
Giacomo Brisca

- **Le microangiopatie trombotiche associate al trapianto di cellule staminali ematopoietiche**  
Maura Faraci

- **Le microangiopatie trombotiche in reumatologia**  
Marco Gattorno

- **Discussione**  
Discussant: Giacomo Brisca,  
Maura Faraci,  
Marco Gattorno,  
Edoardo La Porta,  
Marina Noris

13.00 *Light Lunch*

### **SESSIONE III: DEFICIT DI LIPASI ACIDA LISOSOMIALE**

- 14.00 **Tavola rotonda su  
tematiche pre-ordinate:**  
Modera: Angelo Ravelli
- **Stato dell'arte e obiettivi futuri**  
Annalisa Madeo
  - **Dalla teoria alla pratica:  
coinvolgimento epatico.  
La necessità di evitare il  
danno che porta al trapianto**  
Lorenzo D'Antiga
  - **Discussione: qualità e  
aspettative di vita, burden  
of disease nella transizione  
dall'età pediatrica all'età  
adulta**  
Lorenzo D'Antiga,  
Annalisa Madeo

### **SESSIONE IV: IPOFOSFATASIA E DOLORE MUSCOLOSCELETRICO: DIAGNOSTICA DIFFERENZIALE**

- 15.00 **Tavola rotonda su  
tematiche pre-ordinate:**  
Modera: Angelo Ravelli
- **Inquadramento della  
patologia, sfide presenti  
e future**  
Natascia Di Iorgi
  - **Dalla teoria alla pratica:  
la diagnosi precoce. Il punto  
di vista dell'odontoiatra**  
Nicola Laffi
  - **Come cambia la  
sintomatologia dolorosa  
nella transizione dall'età  
pediatrica all'età adulta**  
Clara Malattia

- **Discussione**  
Natascia Di Iorgi,  
Nicola Laffi, Clara Malattia

- 16.00 **Tavola rotonda conclusiva.  
Malattie pediatriche rare:  
ascolto del paziente e  
sinergie per una corretta  
gestione del percorso di cura.**
- Argomenti di discussione:**
- **Cure di transizione**
  - **Ruolo del pediatra di libera  
scelta e primo soccorso**
  - **Percorso del paziente e  
gestione multidisciplinare**
  - **L'ascolto del paziente**  
Intervengono: Eva Pesaro,  
Angelo Ravelli, Lorenzo Cresta,  
Riccardo Borea e tutti i  
docenti
- 16.30 **Conclusioni e chiusura  
dei lavori**  
Angelo Ravelli

## FACULTY

### **Angelo Ravelli**

Responsabile Scientifico, Genova

**Stefano Avanzini**, Genova

**Riccardo Borea**, Imperia

**Giacomo Brisca**, Genova

**Lorenzo Cresta**, Genova

**Lorenzo D'Antiga**, Bergamo

**Maria Cristina Diana**, Genova

**Natascia Di Iorgi**, Genova

**Maura Faraci**, Genova

**Marco Gattorno**, Genova

**Nicola Laffi**, Genova

**Edoardo La Porta**, Genova

**Annalisa Madeo**, Genova

**Clara Malattia**, Genova

**Marina Noris**, Milano

**Eva Pesaro**, Roma

**Antonia Ramaglia**, Genova

## MODALITÀ DI ISCRIZIONE

La partecipazione al corso è gratuita, i posti disponibili sono limitati.

È possibile iscriversi on-line all'indirizzo <https://fad.accmed.org/course/info.php?id=1533> **entro il 15 marzo**.

L'iscrizione sarà accettata secondo l'ordine cronologico di arrivo e sarà confermata a mezzo posta elettronica. L'iscrizione all'attività potrà avvenire esclusivamente tramite procedura online, non saranno accettati nuovi iscritti presso la sede congressuale.

## SEDE

### **Aula Magna**

Ospedale Pediatrico di Ricovero  
e Cura a Carattere Scientifico  
Giannina Gaslini  
Via Gerolamo Gaslini, 5  
Genova

## PROMOSSO DA

### **ACCADEMIA NAZIONALE DI MEDICINA**

Direttore Generale: Stefania Ledda  
Via Martin Piaggio 17/6  
16122 Genova



### ***Informazioni e iscrizioni:***

*fad.accmed.org*  
*segreteriacorsi@accmed.org*  
Tel 010 83794251  
Cell 335 590 8888

## SERVIZI LOGISTICI E TECNOLOGICI

### **Forum Service**

Via Martin Piaggio 17/7  
16122 Genova

CON LA SPONSORIZZAZIONE  
NON CONDIZIONANTE DI

