

Relatori e Moderatori

Francesco Annunziato (Firenze)
Gaetano Barracane (Tolentino - MC)
Cecilia Berni (Firenze)
Martina Berteotti (Firenze)
Christian Carulli (Firenze)
Giancarlo Castaman (Firenze)
Calogero Lino Cirami (Firenze)
Marta Daniotti (Firenze)
Maria Alice Donati (Firenze)
Betti Giusti (Firenze)
Stefano Grifoni (Firenze)
Silvia Linari (Firenze)
Francesco Mannelli (Firenze)
Rossella Marcucci (Firenze)
Daniela Matarrese (Firenze)
Simonetta Menchetti (Firenze)
Luca Nassi (Firenze)
Rosario Notaro (Firenze)
Cinzia Pistolesi (Firenze)
Francesca Pochiero (Firenze)
Domenico Prisco (Firenze)
Cristina Scaletti (Firenze)
Maurizio Scarpa (Udine)
Annalisa Scopinaro (Roma)
Elena Silvestri (Firenze)
Maria Letizia Urban (Firenze)
Augusto Vaglio (Firenze)
Linda Vignozzi (Firenze)

Segreteria Scientifica

Prof. Domenico Prisco

Co-referenti Scientifici:

Prof.ssa Rossella Marcucci

Prof. Giacomo Emmi

Università degli Studi di Firenze

Segreteria Organizzativa

ADHOC
EVENTI AD HOC Eventi

Referente: Giusi Cocozza

info@adhoc-eventi.it - Tel. 3880763532

Informazioni generali

Sede del Corso

Hilton Garden Inn Florence Novoli

Via Sandro Pertini, 2 – Firenze

L'hotel è facilmente raggiungibile sia dall'uscita dell'autostrada (Firenze Nord), sia dalla stazione di Santa Maria Novella, grazie alla Tramvia (Linea T2 – fermata "S. Donato-Università").

Iscrizioni

L'iscrizione al Corso è gratuita, ma è richiesta la pre-iscrizione.

Per l'iscrizione cliccare su: [modulo iscrizione](#)

Le iscrizioni saranno confermate fino ad esaurimento dei posti disponibili.

ECM

Provider MCR Conference (ID 489). - Rif. ECM 489-391550 N. 8 crediti assegnati
Obiettivo formativo: linee guida-protocolli-procedure.

Professioni: Medico Chirurgo, Assistente Sanitario, Biologo, Chimico, Dietista, Farmacista, Fisioterapista, Infermiere, Ostetrica/o, Tecnico della fisiopatologia cardiocircolatoria e perfusione cardiovascolare, Tecnico sanitario laboratorio biomedico, Infermiere Pediatrico.

Discipline: allergologia e immunologia clinica; angiologia; cardiologia; dermatologia; ematologia; endocrinologia; gastroenterologia; genetica medica; geriatria; malattie metaboliche e diabetologia, dell'apparato respiratorio, infettive, medicina: di accettazione e urgenza, fisica e riabilitazione, interna, termale, aeronautica e spaziale, dello sport, trasfusionale, legale, nucleare, del lavoro, generale (med. famiglia), continuità assistenziale; nefrologia; neonatologia; neurologia; neuropsichiatria infantile; oncologia; pediatria; psichiatria; radioterapia; reumatologia; cardiocirurgia; chirurgia: generale, maxillo-facciale, pediatrica, plastica e ricostruttiva, toracica, vascolare; ginecologia e ostetricia; neurochirurgia; oftalmologia; ortopedia e traumatologia; otorinolaringoiatria; urologia; anatomia patologica; anestesia e rianimazione; biochimica clinica; farmacologia e tossicologia clinica; lab. Genetica medica; microbiologia e virologia; neuro fisiopatologia; neuroradiologia; patologia clinica; radiodiagnostica; igiene: epidemiologia e sanità pubblica, degli alimenti e nutrizione; pediatria; scienza alimentazione e dietetica; direzione medica presidio ospedaliero; organizzazione servizi sanitari di base, audiologia e foniatria. Il rilascio della certificazione dei crediti è subordinato alla corrispondenza tra la professione e la disciplina del partecipante e quella a cui l'evento è destinato, alla partecipazione del 90% dei lavori scientifici ed alla riconsegna dei questionari di apprendimento debitamente compilati. Si precisa che è necessario il superamento della prova di apprendimento con almeno il 75% delle risposte corrette.

Con il contributo non condizionato di:



CAMBROOKE

werfen

per conto di Quaris Srl

Corso di Formazione Residenziale

Responsabile del Corso:

Prof. Domenico Prisco

Università degli Studi di Firenze



GESTIONE DELLE MALATTIE RARE 2023

Firenze, 5 ottobre 2023
Hilton Garden Inn Florence Novoli

Programma

Programma

9.00-9.30 Saluto di Benvenuto
Domenico Prisco
Francesco Annunziato
Daniela Matarrese

1^ Sessione Malattie rare tra associazioni dei pazienti ed istituzioni

Moderatori: *Cecilia Berni*
Daniela Matarrese

9.30-10.00 Il nuovo Piano Nazionale delle Malattie Rare in Italia: quale ruolo per le reti ERN?
Maurizio Scarpa

10.00-10.20 L'Esperienza delle ERN in AOU-Careggi
Cristina Scaletti

10.20-10.40 Data set e registri: nuove prospettive per le malattie rare
Augusto Vaglio

10.40-11.00 Discussione sui temi trattati

11.00-12.00 Tavola Rotonda

Il Comitato Nazionale Malattie Rare e le Associazioni

Condotta da: *Cristina Scaletti*
Intervengono: *Annalisa Scopinaro - Uniamo FIMR (Federazione Italiana Malattie Rare)*
Simonetta Menchetti - AMMeC (Associazione Malattie Metaboliche Congenite)
Gaetano Barracane - ASIMAS (Associazione Italiana Mastocitosi)

12.00-13.00 **Tavola Rotonda**
L'importanza della formazione universitaria medica, e non solo, per le malattie rare

Condotta da: *Domenico Prisco*
Christian Carulli
Betti Giusti
Linda Vignozzi

13.00-14.00 Pausa

2^ Sessione Malattie rare ematologiche

Moderatori: *Giancarlo Castaman*
Elena Silvestri

14.00-14.30 **Lettura**
Emoglobinuria Parossistica Notturna: dalla fisiopatologia alle nuove prospettive terapeutiche
Rosario Notaro

14.30-14.50 Le manifestazioni ematologiche della malattia di Gaucher
Silvia Linari

14.50-15.10 La Mastocitosi
Francesco Mannelli

15.10-15.30 La malattia di Castleman
Luca Nassi

15.30-16.00 Discussione sui temi trattati

3^ Sessione

Trombofilie ereditarie e Sindrome di Marfan

Moderatori: *Betti Giusti*
Rossella Marcucci

16.00-16.20 Trombofilie rare: percorsi in Regione Toscana
Martina Berteotti, Rossella Marcucci

16.20-16.40 Sindrome di Marfan: la diagnostica genetico-molecolare a supporto del clinico
Betti Giusti

16.40-17.00 Discussione sui temi trattati

4^ Sessione Malattie metaboliche rare

Moderatori: *Calogero Lino Cirami*
Maria Alice Donati
Stefano Grifoni

17.00-17.30 La malattia di Fabry: dallo screening neonatale allo studio familiare
Marta Daniotti, Maria Letizia Urban

17.30-17.50 Scompenso metabolico acuto nel paziente adulto
Francesca Pochiero

17.50-18.10 Il ruolo della dietista nella gestione terapeutica degli errori congeniti del metabolismo
Cinzia Pistolesi

18.10-18.30 Discussione sui temi trattati

18.30-18.40 Chiusura del corso
Domenico Prisco

Test ECM di verifica dell'apprendimento e questionario di gradimento