

**Simposio Scientifico sulle MALATTIE RARE:
dalla ricerca all'applicazione clinica e terapia**

29 Marzo 2025

Aula Magna Fondazione Ettore Majorana – Piazzetta San Domenico, 91016 Erice (TP)

ID 2007-446211 Ed.1

Destinatari dell'attività formativa: BIOLOGO; MEDICO CHIRURGO (Tutte le discipline); INFERMIERE; TECNICO SANITARIO LABORATORIO BIOMEDICO; PSICOLOGO (Psicologia, Psicoterapia); FARMACISTA (farmacista territoriale, Farmacista pubblico del SSN, farmacista di altro settore).

Obiettivi formativi e Area formativa: Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici riabilitativi, profili di assistenza – profili di cura. (3)

Data inizio/fine: 29/03/2025

Numero partecipanti minimo: 100

Ore formative: 7

Numero dei crediti assegnati: 7

Iscrizioni: è possibile iscriversi, inviando una e-mail a: segreteria@ordinebiologicsicilia.it

PROGRAMMA

Ore 8.00: Registrazione

Ore 8:45: Presentazione Evento

Dott. Giovanni Polizzi

Prof. Maria Piccione

Ore 8.50 Saluti istituzionali

- Prof. Alessandro Pitruzzella, Presidente OBS
- Dott. Vincenzo Danna, Presidente Ordine Nazionale Biologi
- Dott.ssa Daniela Faraoni Ass. Salute Regione Sicilia
- Avv. Ferdinando Croce Direttore Generale Asp Trapani
- Prof. Francesco Cappello Presidente Società Italiana Biologia Sperimentale
- Prof. Riccardo Alessandro Direttore Dipartimento Biomedicina, Neuroscienze e Diagnostica Avanzata
- Dott. Filippo Mangiapane Presidente Ordine dei Medici Di Trapani
- Dott. Renato Messina Direttore U.O.C Medicina Trasfusionale Sant'Antonio Abate Erice (TP)

Moderatori prima sessione congressuale:

Prof. Ettore Piro, Prof. Corrado Romano

Ore 9.30 La Sindrome Di Brown-Violetto-Van Laere, o difetto dei trasportatori della Riboflavina (RTD)

Prof. Enrico Bertini

UOC Malattie Neuromuscolari E Neurogenerative – Laboratorio di Medicina Molecolare IRCCS OPBG-Roma

Ore 10.30 Strategie Multiple Per Lo Studio Dei Meccanismi Molecolari Della Sindrome Neuro-Renale

Fsgsneds

Prof. Giuseppe Merla

Professor of Molecular Biology Dept. Of Molecular Medicine and Medical Biotechnology University of Naples Federico II

Ore 11.30 Verso La Cura delle forme ereditarie di cecità: il ruolo della Terapia Genica

Prof.Ssa Ivana Trapani

Assistant Investigator Tigem

Coffee Break Libero

Ore 12.30 Pten Resurrection for Phts and Cancer Prevention and Therapy

Prof. Pier Paolo Pandolfi

MD, PHD, FRCP CEO AND CSO, PTEN RESEARCH INSTITUTE, USA.

Professor of Molecular Oncology, University of Turin, Italy. Senior Advisor, National Research Council (Cnr), Italy.

Ore 13.30 Discussione

Conduce: Prof.ssa Maria Piccione

Prof. Ettore Piro, Prof. Corrado Romano, Prof. Enrico Bertini, Prof. Giuseppe Merla, Prof.ssa Ivana Trapani,

Prof. Pier Paolo Pandolfi

Ore 14.00 Lunch

Moderatori Seconda Sessione:

Prof. Maria Piccione, Prof Alessandro Pitruzzella

Ore 15.00 Quale Futuro per il Servizio Sanitario Nazionale?

Dott. Nino Cartabellotta

Presidente Fondazione Gimbe

Ore 16.00 L'evoluzione Delle Malattie Rare In Sicilia: Innovazione E Prospettive Future

Prof.ssa Maria Piccione

Università Degli Studi Di Palermo – Direttore U.O.C Genetica Medica P.O Villa Sofia Cervello

Ore 16.45 Focus Group Discussion

Prof.ssa Maria Piccione, Prof. Alessandro Pitruzzella, Prof. Ettore Piro, Prof. Corrado Romano

Ore 18.00 Chiusura lavori e questionario ecm

Test di apprendimento (da svolgere entro max 3 giorni dalla fine dell'evento)

OBIETTIVI

La ricerca scientifica dimostra che le malattie rare si manifestano con maggiore frequenza nella popolazione infantile. Quelle che si manifestano con maggiore frequenza sono: le malattie rare di origine genetica che rappresentano circa l'80 % di casi, mentre per il restante 20% si tratta di malattie multifattoriali.

Nonostante la loro numerosità ed eterogeneità, le malattie rare sono accomunate da diversi aspetti:

- la difficoltà per il malato a ottenere una diagnosi appropriata e rapida;
- la rara disponibilità di cure risolutive;
- l'andamento spesso cronico-invalidante;
- un rilevante peso individuale, familiare e sociale.

Purtroppo, per la maggior parte di queste malattie non sono, ancora oggi, disponibili cure efficaci, ma sono stati messi a punto numerosi trattamenti capaci di migliorare la qualità della vita di questi pazienti.

Per molte malattie rare il percorso che conduce alla diagnosi e all'eventuale trattamento è difficoltoso, sia per la povertà di conoscenze medico-scientifiche, sia per lo scarso interesse delle industrie farmaceutiche che non finanziano questo tipo di ricerca per un inadeguato beneficio economico rispetto agli investimenti.

L'obiettivo principe di questo evento formativo è quello di accendere una luce verso queste patologie, potenziata dalla giornata mondiale delle malattie rare.

La giornata dedicata alle malattie rare, potrebbe rappresentare l'anello trainante per sensibilizzare gli organi Istituzionale e l'opinione pubblica verso un problema che non è soltanto sanitario ma anche sociale, in quanto colpisce la famiglia in tutti loro aspetti, sia psicologici, economici e sanitari.

L'evento formativo di questo anno sarà l'occasione per creare un momento di confronto, di formazione ed informazioni su queste patologie molto spesso dimenticate dalla nostra società, dalle nostre istituzioni.

Pertanto, bisogna centralizzare l'appuntamento formativo con occhio attento verso i pazienti per dare loro risposte nel presente. La ricerca scientifica non deve fermarsi alla pubblicazione ma deve essere finalizzata a contribuire allo sviluppo di terapie che possa migliorare la qualità di vita di questi pazienti nel presente.

A tale proposito, una nota ricercatrice durante un seminario di studio ha evidenziato che: l'esigenza di un paziente affetto da una malattia rara non è conoscere il nome della sua malattia, ma vivere.

Questa frase deve fare riflettere sia i rappresentanti delle istituzioni che della scienza. Non è possibile che quello che si inizia presso i laboratori di ricerca si traduce solo nel dare un nome ad una malattia rara, mentre i pazienti attendono, giornalmente, una risposta dal mondo scientifico.

Pertanto, questo evento scientifico vuole dare una spinta alla ricerca ed ai ricercatori affinché dopo la diagnosi, deve essere seguito l'iter conclusivo che prevede: studi preclinici in vitro ed in vivo, sintesi di una eventuale terapia e studi clinici su volontari.

Questo simposio si propone una strategia per colmare il divario tra la ricerca e la clinica, accelerando l'iter che va alla sintesi di una terapia. Questo congresso vuole essere un punto di partenza per dare un futuro migliore a questi pazienti attraverso una collaborazione più stretta tra ricercatori istituzioni, industria farmaceutica ed associazioni dei pazienti, al fine di offrire soluzioni concrete per la vita dei pazienti.

Il messaggio che si vuole mandare oggi è che la scienza deve diventare un ponte tra la diagnosi e la cura, lo stato deve garantire ai pazienti, sia che siano molti, sia che sia una sola persona, il diritto alla salute, così come è previsto dall'art.32 della costituzione italiana che recita: la Repubblica tutela la salute dell'individuo, oltre ad un interesse per collettività".

Desidero, inoltre, sottolineare che " Il diritto alla salute è l'unico ad essere qualificato come " INVIOLABILE " dalla Costituzione", con l'obiettivo di offrire ai pazienti una vita migliore degna per essere vissuta.

Viviamo un momento storico che non ha precedenti nella storia, infatti, nell' ultimo decennio nella storia della medicina sono state scoperte interventi molecolari come le terapie geniche e l'editing genetico e tante altre tecniche di biologia molecolare, che rappresentano un modello importante per mettere la parola cura accanto alla malattie genetiche rare .

In questo contesto, desidero ricordare la scoperta rivoluzionaria di due illustri colleghi biologi americani "Victor Ambros e Gary Ruvkum" che sono stati insigniti con il premio Nobel per la medicina proprio in questo anno 2024 per avere scoperto, dopo molti anni di studio, il meccanismo di azione del micro RNA che si trova all'interno delle cellule. Questo Micro RNA funziona come un direttore di orchestra che utilizza le informazioni che provengono dal DNA per formare proteine diverse che, a loro volta, spingono le cellule a seguire strade diverse durante lo sviluppo. Questo studio ha aperto nuove strade nello studio della regolazione genetica e al potenziale sviluppo di nuove terapie.

Purtroppo, nonostante tante scoperte, ritengo che tantissimo debba, ancora, essere fatto, nel mondo della ricerca per dare speranza a tutte quelle famiglie che oggi vivono nell'incertezza del domani.

RESPONSABILE SCIENTIFICO

Maria Piccione - Direttore UOC Genetica Medica P.O Villa Sofia Cervello – Palermo

COMPILAZIONE MODULISTICA ECM

Per ottimizzare i processi di erogazione dei corsi residenziali, la modulistica ECM sarà compilata online attraverso la piattaforma www.qlearning.it.

Il partecipante e il corpo docente dovranno creare (se non ce l'hanno già) un account sulla piattaforma qlearning.it. I dati richiesti sono quelli necessari per accedere ai crediti ECM. Con utenza e password, al termine del corso dovranno accedere nella sezione "Residenziale" e cliccare sulla locandina dell'evento. Qui troveranno, la domanda su reclutamento, il test della qualità percepita, l'attestato con i crediti ECM, eventuali altri attestati di partecipazione e/o certificazione e il test di apprendimento se la modalità è con domande a risposta multipla.

Se la verifica dell'apprendimento avverrà tramite un test con domande a risposta multipla, il numero di domande sarà pari a n. 3 domande per ogni credito formativo; ogni domanda con 4 risposte di cui soltanto 1 corretta). La verifica va svolta entro i tre giorni successivi alla data di conclusione dell'attività formativa. Il tentativo a disposizione è soltanto uno. L'esito della prova (superato / non superato) sarà visualizzato immediatamente a fine compilazione.

Il livello minimo di risposte esatte richiesto è pari ad almeno il 75% dei quesiti complessivamente proposti.

Per poter scaricare l'attestato con i crediti ECM, bisognerà aver superato il test di apprendimento e rispondere alle domande della scheda di valutazione sugli aspetti dell'evento formativo. La compilazione è anonima e obbligatoria (anche per i partecipanti che non prendono i crediti ECM).

Dove non diversamente specificato, gli unici documenti cartacei che bisognerà compilare in sede saranno il foglio presenze ed eventuali altri documenti legati ad altre tipologie di verifica di apprendimento differenti dal questionario a risposta multipla.

ASSISTENZA TECNICA AGLI UTENTI

Per qualsiasi problematica, di tipo tecnico, legata alla piattaforma qlearning.it, potete utilizzare il servizio chat live di qlearning.it in orario d'ufficio dal lunedì al venerdì. La chat offline con risposta entro 24-48 ore, invece, è sempre attiva.

È disponibile, inoltre, il numero telefonico 099-9908003 dal lunedì al venerdì dalle 11.00 alle ore 13.00.

QUALIFICHE PROFESSIONALI E SCIENTIFICHE DEI RELATORI/MODERATORI/RESP. SCIENTIFICI

La sottoscritta Enza De Carolis, in qualità di rappresentante legale della Qibli srl, dichiara che i curricula sono custoditi presso la propria sede legale per cinque anni e si impegna renderli disponibili in occasione dei controlli che la C.N.F.C., conformemente a quanto previsto dal Regolamento.

Dichiara, inoltre:

- di aver fornito agli interessati l'informativa sul trattamento dei dati personali (art. 13 del Regolamento europeo 2016/679);
- di aver fornito l'informativa relativa agli artt. 68, 70, 76, 96 Accordo Stato-Regioni 2017 "La formazione continua nel settore salute" – Rep. Atti 14/CSR del 2.2.2017 – Par. 4.6, lett. J) Manuale Nazionale di Accreditamento per l'Erogazione di Eventi ECM);
- di aver informato gli interessati che il programma dell'evento ECM, di cui le suddette informazioni contribuiscono a formarne il contenuto minimo, verrà inserito nel catalogo degli eventi E.C.M. tenuto dall'ente accreditante;

| COGNOME | NOME | LAUREA | SPECIALIZZAZIONE CONSEGUITA | AFFILIAZIONE E CITTÀ |
|---------------|---------------|----------------------|-------------------------------------|---|
| PICCIONE | MARIA | MEDICINA E CHIRURGIA | GENETICA MEDICA | DIRETTORE UOC GENETICA MEDICA PO VILLA SOFIA CERVELLO - PALERMO |
| BERTINI | ENRICO SILVIO | MEDICINA E CHIRURGIA | NEUROLOGIA, PSICHIATRIA | DIRETTORE UNITÀ MALATTIE NEUROMUSCOLARI E NEURODEGENERATIVE OSP. BAMBINO GESU, ROMA |
| CARTABELLOTTA | ANTONINO | MEDICINA E CHIRURGIA | GASTROENTEROLOGIA, MEDICINA INTERNA | PRESIDENTE FONDAZIONE GIMBE (GRUPPO ITALIANO PER LA MEDICINA BASATA SULLE EVIDENZE) PER DIFFONDERE IN ITALIA L'EVIDENCE-BASED MEDICINE (EBM). |

| | | | | |
|----------------------|------------|----------------------|----------------------------|---|
| MERLA | GIUSEPPE | BIOLOGIA | GENETICA MEDICA | PROFESSORE ORDINARIO DI BIOLOGIA MOLECOLARE UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI NAPOLI FEDERICO II |
| PANDOLFI DE RINALDIS | PIER PAOLO | MEDICINA E CHIRURGIA | GENETICA MEDICA | DIRECTOR, CEO AND CSO, PTEN RESEARCH INSTITUTE FOR CANCER PREVENTION AND THERAPY. USA |
| PIRO | ETTORE | MEDICINA E CHIRURGIA | GENETICA MEDICA | DIRETTORE U.O.C GENETICA MEDICA P.O VILLA SOFIA CERVELLO PALERMO |
| PITRUZZELLA | ALESSANDRO | MEDICINA E CHIRURGIA | PEDIATRIA, NPI | PROFESSORE ASSOCIATO PEDIATRIA UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PALERMO |
| ROMANO | CORRADO | BIOLOGIA | MICROBIOLOGIA E VIROLOGIA | PROFESSORE S.S.D ANATOMIA UMANA UNIVERSITÀ DI PALERMO. |
| TRAPANI | IVANA | MEDICINA E CHIRURGIA | PEDIATRIA, GENETICA MEDICA | PROFESSORE ASSOCIATO DI GENETICA MEDICA UNIVERSITÀ DI CATANIA - DIRETTORE DELL'UOC DI PEDIATRIA E GENETICA MEDICA |