

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*



FONDAZIONE



# 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 **L'attività del Centro nazionale malattie rare dell'Istituto Superiore di Sanità**  
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 Squitieri**

Direttore Unità Ricerca e Cura Huntington e Malattie Rare, IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza e Istituto Mendel, 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 DINOGMI, 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:** 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](mailto:info@3psolution.it)

web | [www.3psolution.it](http://www.3psolution.it)

RINNOVO ACCREDITAMENTO STANDARD notifica del 26 luglio 2019

Con la sponsorizzazione non condizionante di

ALEXION

Alynlyam<sup>®</sup>  
PHARMACEUTICALS

Amicus  
Therapeutics<sup>®</sup>

BeiGene

Chiesi  
global rare diseases 

CSL Behring  
Biotherapies for Life<sup>™</sup>

GW Pharmaceuticals part of  
Jazz Pharmaceuticals.

Roche

sanofi

Takeda

ucb  
Inspired by patients  
Driven by science.

VIFOR  
PHARMA

