

# GIORNATA MONDIALE MALATTIE RARE

6-7-8 FEBBRAIO 2025



## 6 E 7 FEBBRAIO:

Centro Congressuale della Basilica San Giacomo degli Spagnoli

## 8 FEBBRAIO:

Centro Ricerche, Ospedale Monaldi

## RESPONSABILE SCIENTIFICO:

Prof. Giuseppe Limongelli

## RAZIONALE SCIENTIFICO

Ogni anno si celebra la Giornata Mondiale delle Malattie Rare e numerosi sono gli eventi organizzati a tale scopo durante i mesi di febbraio e marzo.

Il Centro di Coordinamento Malattie Rare, in accordo con la Direzione Generale Tutela della Salute della Regione Campania, ha deciso di onorare la ricorrenza con un incontro organizzato in presenza, nelle giornate del 6-7-8 febbraio 2025. Un momento di incontro e confronto durante il quale risulta di vitale importanza incoraggiare la collaborazione tra vari stakeholder: pazienti, associazioni, professionisti medici, ricercatori e decisori politici. Una delle finalità principali del Rare Disease Day è quella di sensibilizzare il grande pubblico sull'esistenza delle malattie rare e sulle sfide che devono affrontare coloro che ne sono affetti, in quanto spesso l'opinione pubblica non è consapevole dell'impatto delle malattie rare sui pazienti, sulle famiglie e sui sistemi sanitari.

Un altro obiettivo è quello di promuovere e sostenere la ricerca nel mondo delle malattie rare con il fine ultimo di sviluppare strumenti diagnostici sempre più all'avanguardia e trattamenti terapeutici personalizzati, migliorando significativamente la qualità della vita delle persone affette. Infine, il Rare Disease Day ha intrapreso la promozione dell'Anno della Zebra. La zebra è da tempo un emblema della comunità delle malattie rare, derivato da un comune detto della scuola di medicina, "Quando senti il rumore degli zoccoli, pensa ai cavalli, non alle zebre". Tuttavia, nel mondo delle malattie rare, i pazienti e le famiglie sono spesso le "zebre" della mandria, che affrontano sfide uniche, distinte dai più comuni "cavalli" nel regno medico. La promozione dell'Anno della Zebra mira a sottolineare le esigenze specifiche della comunità delle malattie rare, promuovendo la creazione e l'attuazione di politiche a sostegno delle persone colpite e stimolando ulteriori ricerche su queste condizioni.

## PROGRAMMA PRELIMINARE

### 6 FEBBRAIO

Ore 13.00

#### Saluti Istituzionali

- Per la Regione Campania: E. Cinque - A. Postiglione - P. Buono - U. Trama - P. Di Silverio
- Per il Senato: O. Mazzella
- Per il Comune: V. Santagada
- Per l'Università: G. Nicoletti - G. Esposito
- Per il Consolato italiano in USA: E. Bossone
- Per la Direzione AORN dei Colli: A. Iervolino - G. Fiorentino - A. Pagliafora

Ore 14.00

#### Tavola Rotonda:

#### Applicazione della Legge 175/2021 e Piano Nazionale Malattie Rare, a che punto siamo?

Introduzione: On. M. Gemmato - O. Mazzella - F. S. Mennini  
Moderatori: A. Iervolino - L. Latella - B. Morgillo  
Discussant: F. Bologna - P. Facchin - G. Limongelli - A. Petrone - A. Scopinaro - G. Perilongo

Ore 14.45

#### Tavola Rotonda: Presente e futuro per le malattie rare in Europa e per gli ERN campani?

Moderatori: S. De Placido - E. Miraglia Del Giudice - G. Parenti  
Discussant: R. Iorio - G. Malgieri - F. Manganelli - M. Ottaviano - S. Perrotta - P. Ricchi - F. Saccà - F. Trepiccione - M. Triggiani

Ore 16.15

#### Sessione dedicata alla comunicazione

#### La corretta comunicazione come strumento di prevenzione nella disabilità e nelle MR: strategie a confronto

Introduzione: O. Lucarelli

#### LE ISTITUZIONI

##### Tavola rotonda

- Moderano: E. Di Napoli Pignatelli - M. La Penna - G. Limongelli
- Le attività del dipartimento Prevenzione: M. Campitiello
  - Il ministero della disabilità: A. Locatelli
  - I rapporti con l'Europa: C. Di Silvio
  - L'opinione dei mass media: M. Cattaneo - E. Mautone - I. Vacca
- Conclusioni: E. Cinque - P. Di Silverio

#### LA REGIONE CAMPANIA E LA DISABILITÀ

##### Intervento del Governatore Vincenzo De Luca

#### LE ATTIVITÀ CLINICHE

Moderano: P. Buono - A. Postiglione - U. Trama

- Accesso alle nuove terapie, sostenibilità, nuovo portale Sinfonia: quali novità in Regione Campania?: F.F. Bernardi - A. Capuano - A. Cristinziano - A. Filippelli - M. Galdo - V. Orlando
- Il Registro Malattie Rare: M. Di Gennaro - G. Riccio
- Gli screening e le azioni prenatali: N. Colacurci
- Gli screening e le azioni neonatali oggi: G. Parenti - M. Ruoppolo
- Dieta e Malattie Rare: F. Dongiglio - E. Porzio
- La voce dei pazienti: O. Fernandes - L. Latella
- Sport e Disabilità: R. Canonico - F. Lettieri - A. Russo
- La storia delle Malattie Rare in Regione Campania: G. Andria - G. Limongelli - B. Morgillo
- Conclusioni: P. Buono - M. Galdo - G. Limongelli - B. Morgillo - A. Postiglione - U. Trama

## 7 FEBBRAIO

Ore 08.00

Saluti di apertura: On. O. Mazzella

Ore 08.30

#### Tavola Rotonda:

#### La ricerca sulle malattie rare, panorama italiano ed europeo

Moderatori: A. Colao - K. Esposito  
Discussant: N. Brunetti Pierri - S. Fittipaldi - V. Nigro

Ore 09.30

Letture Scientifiche: La ricerca nelle malattie rare in Campania: G. Andria

Ore 09.50

#### Tavola Rotonda:

#### Le malattie rare pediatriche: quali punti di forza e "unmet needs" per le patologie del sistema metabolico-endocrinologico, neurologico/neuromuscolare, nefrologico, onco-ematologico-immunologico, cardio-pneumologico, reumatologico-autoinfiammatorio, gastro-epatologico, dermatologico-sottocutaneo

Moderatori: G. Scarano - P. Siani - G. Parenti  
Discussant: D. De Brasi - M. De Giovanni - C. Mandato - D. Melis - I. Scala - A. Varone

Ore 11.10

Letture Scientifiche: Trial clinico di fase I di terapia genica in pazienti affetti da Sindrome di Usher di tipo I B: F. Simonelli

Ore 11.30

#### Tavola Rotonda:

#### Le malattie rare dell'adulto: quali punti di forza e "unmet needs" per le patologie del sistema metabolico-endocrinologico, neurologico/neuromuscolare, nefrologico, onco-ematologico-immunologico, cardio-pneumologico, reumatologico-autoinfiammatorio, gastro-epatologico, dermatologico-sottocutaneo

Moderatore: G. Limongelli - R. Scarpa

Discussant: A. Annunziata - A. Cesaro - G. Cerciello - M. Della Monica - M. Di Minno - A. Fiorillo - G. Gigliotti - F. Habetswallner - P. Iovino - M. Losi - L. Ruggiero - F. Trepiccione - F. Trojsi

Ore 12.50

#### Quale ruolo per la medicina generale nel percorso del paziente con malattia rara?

G. Piccinocchi

Ore 13.10 - Light Lunch

Ore 14.30

#### Tavola Rotonda:

#### Dati regionali e nuove tecnologie nelle malattie rare

Moderatori: M. Di Gennaro - G. Riccio  
Discussant: S. Bassolino - M.C. Boccia - G. Borriello - P. Chiodini - B. De Rosa - C. Iasevoli - F. Sabbatino - R. Scarpa

Ore 15.45

#### Letture: AI e Malattie Rare: a che punto siamo?

L. Pecchia

Ore 16.15

#### Premio Paolo Limongelli

Ore 16.45

#### Tavola Rotonda:

##### Formazione

Moderatori: F. Macchia - G. Limongelli  
Discussant: S. Baldovino - M. Caiazza - G. De Biasi - P. Torrieri - C. Scaletti

Ore 17.15

#### Tavola Rotonda:

Ospedali, NAT e Territorio  
Moderatore: B. Morgillo  
Coordinatori NAT, Referenti Aziende Ospedaliere

Ore 18:15 Conclusioni

## 8 FEBBRAIO

### Centro Ricerche, Ospedale Monaldi

### Giornata di formazione e informazione dedicata alle associazioni di pazienti

INFO E CONTATTI:

Iscrizioni: inviare una mail a: iscrizioni@epcongressi.it

Segreteria Organizzativa

EP CONGRESSI

Via Posillipo, 299 - Napoli / Via Montenapoleone, 8 - Milano

e.dinapolipignatelli@epcongressi.it / segreteria@epcongressi.it

3296295422 e 3342787528

