



## Moderatori

- **Giovanni Battista Bochicchio** - Direttore Generale - A.S.P. di Potenza
- **Riccardo Davanzo** - Direttore Pediatria e Neonatologia - P. O. "Madonna delle Grazie" - A.S.M. di Matera
- **Camilla Gizzi** - Direttore di Neonatologia - A.O.R. San Carlo di Potenza
- **Rocco Maglietta** - Direttore Generale - A.O.R. San Carlo di Potenza
- **Donatello Salvatore** - Centro Regionale per la Fibrosi Cistica - A.O.R. San Carlo di Potenza

## Relatori

- **Renza Barbon** - Presidente onorario di UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare Onlus
- **Domenico Dell'Edera** - Coordinatore Attività di Laboratorio di Citogenetica e Genetica Molecolare - P. O. "Madonna delle Grazie" di Matera e U.O. di Anatomia Patologica e Citodiagnostica Azienda Ospedaliera San Carlo di Potenza
- **Paola Facchin** - Coordinatrice Tavolo Interregionale Malattie Rare - Regione Veneto
- **Pietro Leccese** - Centro Regionale di Riferimento Malattia di Behçet - A.O.R. San Carlo di Potenza
- **Maurizio Margaglione** - Ordinario di Genetica Medica Facoltà di Medicina e Chirurgia - Università degli Studi di Foggia
- **Stefano Mele** - Studente Universitario - Potenza
- **Giulia Motola** - Coordinatrice Centro Regionale delle Malattie Rare - Regione Basilicata
- **Ignazio Olivieri** - Direttore Centro Regionale di Riferimento Malattia di Behçet - A.O.R. San Carlo di Potenza
- **Luisa Politano** - Associato di Cardiomiologia e Genetica Medica Facoltà di Medicina e Chirurgia - Seconda Università degli Studi di Napoli
- **Francesco Rossi** - Ordinario di Farmacologia e Direttore dell'Istituto di Farmacologia e Tossicologia - Seconda Università degli Studi di Napoli
- **Margherita Ruoppolo** - Ordinario di Biochimica Facoltà di Medicina e Chirurgia - Università degli Studi di Napoli "Federico II"
- **Antonio Santangelo** - Segretario F.I.M.M.G. Regione Basilicata

Le **Malattie Rare** sono patologie a bassa prevalenza nella popolazione, ma rappresentano una priorità nei Piani Sanitari Nazionali, nei quali è chiaramente indicato che esse richiedono organizzazione e competenze mediche esperte, al fine di ridurre al massimo ritardi nelle diagnosi e nei trattamenti.

L'Evento scientifico, incentrato sugli sviluppi della ricerca riguardanti la diagnosi precoce, i percorsi diagnostico-terapeutici e le terapie farmacologiche, ha lo scopo di contribuire a propagare sempre più consapevolezza sul tema, presupposto imprescindibile per la costruzione ed il consolidamento di una rete finalizzata a migliorare l'assistenza per i Pazienti. Ha lo scopo, inoltre, di fare il punto sulla Rete in Basilicata, affrontando le problematiche cliniche e sociali legate alle Malattie Rare e ciò avverrà con il contributo dei Malati, delle Associazioni, oltre che di diversi Specialisti ed Esperti.

Alcuni dei più importanti Specialisti del settore, infatti, affronteranno tematiche cruciali che riguardano le attuali conoscenze clinico-diagnostiche e terapeutiche, le future prospettive di trattamento e l'applicazione di moderne tecnologie assistive.

Il Convegno è rivolto ai Medici di Medicina Generale e Pediatri di Libera Scelta e alle figure professionali che inevitabilmente vengono interessate nel decorso delle Malattie Rare.

Durante l'Evento sarà presentato il Nuovo Sito Regionale per le Malattie Rare, curato e gestito dal preposto Centro Regionale, che opera presso il Dipartimento, con funzioni di supporto per i Pazienti e le loro famiglie, per gli Operatori di settore, per le Associazioni.

[www.malattierare.sanita.basilicata.it](http://www.malattierare.sanita.basilicata.it)



REGIONE BASILICATA



CENTRO  
DI COORDINAMENTO  
MALATTIE RARE



**MALATTIE RARE:  
UN PERCORSO  
PER VINCERE  
UNA SFIDA INSIEME**

POTENZA  
3 ottobre  
**2016**  
SALA INGUSCIO

INIZIO | ORE 8.30

## 8:30 | Registrazione dei Partecipanti

### 9:00 | Saluti delle Autorità

#### L. Bradascio

Presidente della Quarta Commissione del Consiglio Regionale della Basilicata - Politica Sociale

#### M. Polese

Segretario della Quarta Commissione del Consiglio Regionale di Basilicata - Politica Sociale

### 9:30 - 9:40 | Introduzione

#### F. Franconi

Assessore Politiche della Persona - Regione Basilicata

## I SESSIONE

### METABOLOMICA E PROTEOMICA NELLA DIAGNOSI PRECOCE

Introducono e moderano:

G. B. Bochicchio (Potenza) - C. Gizzi (Potenza)

### 9:40 - 10:25 | LECTIO MAGISTRALIS:

#### Cosa sta cambiando nelle malattie genetiche rare?

M. Margaglione (Foggia)

### 10:25 - 10:45 | Nascere con una Malattia

#### Rara - Diagnosi Neonatale

M. Ruoppolo (Napoli)

### 10:45 - 11:05 | La Genetica e le Malattie Rare:

#### prevenzione, diagnosi, possibilità di cura

D. Dell'Edera (Matera)

### 11:05 - 11:25 | Discussione

### 11:25 - 11:40 | Coffee Break

## II SESSIONE

### VIVERE CON UNA MALATTIA RARA: PERCORSI DIAGNOSTICO-TERAPEUTICI

Introducono e moderano:

R. Maglietta (Potenza) - R. Davanzo (Matera)

### 11:40 - 12:25 | LECTIO MAGISTRALIS:

#### Presa in carico e trattamento precoce

P. Facchin (Padova)

### 12:25 - 12:45 | PDTA nelle Malattie Rare:

#### Il Percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale per le Distrofinopatie

L. Politano (Napoli)

### 12:45 - 13:05 | Ruolo delle Associazioni nella Rete nazionale e internazionale delle Malattie Rare

R. Barbon (Venezia)

### 13:05 - 13:30 | Discussione

### 13:30 | Lunch

SEGRETERIE

#### SEGRETERIA SCIENTIFICA

malattierare@regione.basilicata.it

G. Motola

D. Dell'Edera

G. Sorrentino

#### SEGRETERIA ORGANIZZATIVA:

Ufficio Formazione ASP di Potenza

[ 0971-310509 / 310533 ]

M. Palese

U.O.S.D. Farmacologia Clinica

ASP di Potenza [ 0971-310409 ]

farmacologiaclinica@aspbasilicata.it

[www.malattierare.sanita.basilicata.it](http://www.malattierare.sanita.basilicata.it)

## III SESSIONE

### MALATTIE RARE: LA SPERANZA DI CURA

Introduce e modera: D. Salvatore (Potenza)

### 14:40 - 15:25 | LECTIO MAGISTRALIS:

#### Farmaci Orfani, presente e futuro

F. Rossi (Napoli)

### 15:25 - 15:45 | Nuove frontiere terapeutiche nella Malattia di Behçet

I. Olivieri (Potenza)- P. Leccese (Potenza)

### 15:45 - 16:05 | Malattie Rare in Basilicata: stato dell'arte e obiettivi

G. Motola (Potenza)

### 16:05 - 16:30 | Il Medico di Famiglia e la Malattia Rara

A. Santangelo (Potenza)

### 16:30 - 16:50 | Come vivo la Distrofia di Duchenne

S. Mele (Potenza)

### 16:50 - 17:10

Discussione

### 17:10 | Conclusione lavori

M. Pittella

Presidente della Regione Basilicata

### Compilazione dei questionari ECM Consegna attestati e chiusura lavori