



Centro Unico di Formazione
Valorizzazione delle risorse umane della sanità



ASSISTENZA E RICERCA SULLE MALATTIE RARE IN UMBRIA

LA TERAPIA GENICA IN CLINICA

C7243 - E10316

28 febbraio 2025

09.00 – 14.00

VILLA UMBRA, LOC. PILA (PG)

Con il patrocinio di:



*Piano Unico di Formazione Regionale
in Sanità 2025*

E.C.M.
educazione continua in medicina Umbria

USL1

AOPG

USL2

AOTR



Centro Unico di Formazione

Valorizzazione delle risorse umane della sanità



Regione Umbria

PREMESSA

Le Malattie Rare, eterogenee clinicamente, rappresentano da sempre una sfida non solo per la diagnosi, in quanto poco conosciute, ma anche e soprattutto per la gestione clinica e/o la cura. Seppure negli anni sono state approvate tante modalità di trattamento, farmacologico, chirurgico, trapiantologico, riabilitativo, associato a terapie enzimatiche sostitutive, certamente molte Malattie Rare sono ancora orfane di una terapia specifica, efficace e duratura. Come è noto, circa l'80% delle Malattie Rare hanno un'origine genetica e da decenni ormai il mondo della ricerca scientifica si sta impegnando nella identificazione di Terapie Geniche mirate. Quali risultati si sono raggiunti? Quali Malattie Genetiche Rare possiamo oggi trattare, in clinica? Quali sono gli esiti di questi innovativi approcci terapeutici? Quali le problematiche? Quali sviluppi sono prevedibili nel breve termine e per quali altre Malattie Rare? Di tutto questo si parlerà in questo convegno scientifico al quale parteciperanno tra i più illustri medici e ricercatori, di fama internazionale, che, in Italia, si occupano di Terapie Geniche, avendole portate, con successo, nella pratica clinica.

OBIETTIVI DIDATTICI

Il convegno mira a far conoscere la realtà delle Terapie Geniche che, in Italia, vengono già utilizzate in clinica, approfondendo le patologie per la quali si applicano, le indicazioni terapeutiche, le loro potenzialità, i loro limiti, i rischi ed i loro sviluppi. Nel convegno si approfondiranno quindi sia le malattie, da un punto di vista eziopatogenetico, apparentemente diverse tra loro, ma che hanno come denominatore comune l'essere malattie genetiche rare per le quali esiste oggi un trattamento specifico di Terapia Genica. In particolare il convegno affronterà due ambiti, quello "ematologico", in cui si affronteranno i temi riguardanti l' Anemia Falciforme e l'Emofilia, e quello "neurologico", in cui si approfondiranno gli aspetti riguardanti l'Atrofia Muscolare Spinale e la Retinite Pigmentosa.

**Piano Unico di Formazione Regionale
in Sanità 2025**

E.C.M.

educazione continua in medicina Umbria



USL1



AOPG



USL2



AOTR



Centro Unico di Formazione

Valorizzazione delle risorse umane della sanità



Regione Umbria

PROGRAMMA

9:00 – 9:30 Apertura dei lavori e saluti istituzionali

Marco Magarini Montenero, Amministratore Unico Scuola Umbra di Amministrazione Pubblica

Giuseppe De Filippis, Direttore Generale Azienda Ospedaliera di Perugia

Regione Umbria

Paola Casucci, Dirigente Servizio Programmazione sanitaria, assistenza territoriale, integrazione socio sanitaria Regione Umbria

9:30 – 9:45 Introduzione al convegno

Paolo Prontera, Responsabile SSD Genetica Medica e Malattie Rare, Centro coordinamento Regionale Malattie Rare, Azienda Ospedaliera di Perugia

I sessione

Moderatori: **Maurizio Caniglia**, Direttore S.C Oncoematologia Pediatrica, Azienda Ospedaliera di Perugia - **Cecilia Becattini**, Direttore SC Medicina Vascolare e d'Urgenza, Azienda Ospedaliera di Perugia

10:00 – 10:40 La terapia genica per l'anemia falciforme

Francesco Arcioni, Dirigente medico SC Oncoematologia Pediatrica, Azienda Ospedaliera di Perugia

10:40 – 11:20 La terapia genica per l'emofilia: dai trial clinici alla assistenza multidisciplinare

Vincenzo La Mura, Professore Associato Medicina Interna. Fondazione IRCCS Ca' Granda, Centro Emofilia e Trombosi Angelo Bianchi Bonomi – Dipartimento di Fisiopatologia Medico-Chirurgica e dei Trapianti (DEPT) Università degli studi di Milano

11:20 – 11:40 Discussione

II sessione

Moderatori:

Paola Santina Menduno, Dirigente Medico, SC Oculistica, Azienda Ospedaliera di Perugia - **Daniele Mezzetti**, Responsabile Centro cure palliative, SC Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, Azienda Ospedaliera di Perugia

**Piano Unico di Formazione Regionale
in Sanità 2025**

E.C.M.

educazione continua in medicina Umbria



USL1



AOPG



USL2



AOTR



Centro Unico di Formazione

Valorizzazione delle risorse umane della sanità



Regione Umbria

11:40 - 12:20 La Terapia Genica nelle distrofie retiniche: esperienza con la RPE65 e nuovi trial clinici. **Francesca Simonelli**, Direttrice UOC Oculistica, AOU Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli" – [Collegamento via Zoom](#)

12:20 - 13:00 La Terapia Genica nelle malattie neuromuscolari: esperienza con la SMA e nuovi trial clinici. **Marika Pane**, Direttore UOC Centro Clinico Nemo Pediatrico, Roma e Professore Associato Neuropsichiatria infantile Università Cattolica Sacro Cuore Roma

13:00 - 13:20 Discussione

13:20 - 14:00 Chiusura ed ECM

DESTINATARI

Tutte le figure sanitarie ed eventuali professioni specifiche di settori attinenti e tutti gli operatori ed i professionisti afferenti ad aree affini a livello nazionale.

RESPONSABILE SCIENTIFICO

Paolo Prontera, Responsabile SSD Genetica Medica e Malattie Rare, Centro coordinamento Regionale Malattie Rare, Azienda Ospedaliera di Perugia

COMITATO SCIENTIFICO

Cecilia Becattini Direttore SC Medicina Vascolare e d'Urgenza, Azienda Ospedaliera di Perugia

Maurizio Caniglia Direttore S.C Oncoematologia Pediatrica, Azienda Ospedaliera di Perugia

Carlo Cagini Direttore Scuola di Specializzazione in Oftalmologia, Azienda Ospedaliera di Perugia

Daniele Mezzetti Responsabile Centro cure palliative, SC Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, Azienda Ospedaliera di Perugia

OBIETTIVO ECM NAZIONALE/REGIONALE

03. Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura

Codice evento 14034-132

**Piano Unico di Formazione Regionale
in Sanità 2025**

E.C.M.
educazione continua in medicina Umbria



USL1



AOPG



USL2



AOTR



Centro Unico di Formazione

Valorizzazione delle risorse umane della sanità



Regione Umbria

Il corso fornirà **n.5** crediti ECM al personale medico-sanitario che, **oltre al requisito di presenza (90%), supererà il test ECM finale rispondendo correttamente almeno al 75% delle domande.**

I crediti riconosciuti potranno essere consultati nel portfolio corsi di ciascun partecipante accedendo all'area riservata presente nell'AREA UTENTI del sito www.villaumbra.it

ISCRIZIONI

L'iscrizione al corso dovrà essere effettuata esclusivamente on-line dal sito www.villaumbra.it

Dalla home page AREA PERSONALE <https://akademy.villaumbra.it/scheda-corso/10316>

Il termine per le iscrizioni è fissato **entro il 26 febbraio 2025 alle ore 13.00.**

Saranno accettate iscrizioni fino a completamento dei **posti previsti pari a 90.**

Per maggiori informazioni sulle attività del Centro Unico di Formazione puoi navigare nel sito www.villaumbra.it e per accedere al tuo portfolio formativo e consultare gli ECM devi entrare nel gestionale tramite AREA PERSONALE:

«Sei un utente registrato? Accedi»

«Non sei registrato? Registrati »

ATTESTAZIONE DELLA PARTECIPAZIONE

NON VERRANNO RILASCIATI ATTESTATI DI PARTECIPAZIONE

- ai sensi dell'art. 15 L n. 183 del 12 novembre 2011, la partecipazione al corso può essere autocertificata
- la verifica delle autocertificazioni da parte degli Enti potrà essere effettuata ai sensi del DPR 445/2000

CENTRO UNICO DI FORMAZIONE - COMITATO GESTIONALE/OPERATIVO

Coordinamento didattico

Sonia Ercolani, Scuola Umbra di Amministrazione Pubblica

Segreteria didattica, amministrativa e tutor d'aula

Laura Vescovi, Scuola Umbra di Amministrazione Pubblica, laura.vescovi@villaumbra.it

075-5159734

**Piano Unico di Formazione Regionale
in Sanità 2025**

E.C.M.

educazione continua in medicina Umbria



USL1



AOPG



USL2



AOTR