



D.G. Tutela Salute e Coordinamento
del Sistema Sanitario

Centro Coordinamento Malattie Rare
Regione Campania

La Ricerca sulle Malattie Rare in Campania

Napoli, 23/24 novembre 2018

Auditorium - Regione Campania - Centro Direzionale di Napoli ISOLA C3

Presidente del Congresso

Vincenzo De Luca – Presidente Regione Campania – Commissario alla Sanità Regione Campania

Comitato Tecnico-Organizzativo

- **Regione Campania:** E. Coscioni, A. Postiglione, A. Guida, U. Trama, B. Morgillo
- **Centro di Coordinamento Malattie Rare:** G. Limongelli, G. Scarano, G. Andria, C. De Stasio, P. Elefante, M. Esposito
- **Tavolo Tecnico Regionale:** A. Ballabio, S. Buono, M. De Giovanni, O. Mazzella, L. Perrone, G. Piccinocchi, F. Salvatore, R. Scarpa, F. Simonelli, C. Vita, M. Triggiani

Referenti Aziendali Presidi:

G. Cerbone, S. Esposito, A. Filosa, A. Gargiulo, M. Izzo, A. Maisto, C. Pecoraro, G. Rossi, P. Strisciuglio, P. Tirelli, L. Vittorioso

Comitato Scientifico

- **Centri eccellenza e/o della rete europea (ERN):** A. Colao, S. De Placido, G. Di Minno, A. Iolascon, R. Iorio, D. Melis, M. Melone, G. Palmieri, G. Parenti, C. Pignata, L. Politano, S. Perrotta, V. Raia, M. C. Salerno, F. Santamaria, L. Santoro, G. Valentini
- **Centri Ricerca Regionali:** G. Andreotti (ICB) G. B. Capasso (Biogem), R. Castello, (Tigem), E. Di Schiavi (IBBR), M. Ursini (IGB)

Comitato Premio Ricerca

G. Andria (Referente Scientifico Centro Coordinamento Regionale Malattie Rare)
A. Guida (Direzione Generale Tutela della Salute)
F. Simonelli (Gruppo Tecnico di Lavoro Esperti Malattie Rare)
A. Simeone (Centri Ricerca Regionale)
U. Trama (U.O. Farmaceutica)

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

DELOS Communication Srl

P.co Comola Ricci, 98

80122 Napoli

P. IVA 06161641219

MAIL info@deloscommunication.it

Slogan:

Noncosirara



Delos Communication srl
P.co Comola Ricci, 98
80122, Napoli
ph +39 0817142129
fax +39 0817141472
info@deloscommunication.it
www.deloscommunication.it

RAZIONALE SCIENTIFICO E OBIETTIVI DELL'EVENTO

La prima giornata di Congresso è un'occasione unica di dare voce alle eccellenze scientifiche regionali, selezionate in base a un'indagine nei principali centri di ricerca ed assistenza clinica, ma anche di dare diretta voce ai pazienti.

La seconda giornata delinea una panoramica sullo stato e sulla gestione delle malattie rare in Campania, dall'assistenza (diagnosi e presa in carico) alla ricerca, alla formazione – informazione - prevenzione, con l'obiettivo di mettere in luce punti di forza e criticità, ed approfondire modelli gestionali presenti e futuri.

Un documento che raccoglierà i risultati delle indagini sarà presentato in anteprima e discusso all'atto dell'evento.

La discussione avverrà attraverso tavoli di confronto con esponenti regionali, dell'Istituto Superiore di Sanità, del Ministero della Salute e degli European Reference Networks.

PROGRAMMA SCIENTIFICO

Venerdì 23 Novembre 2018

- 8.00 - 8.15 Registrazione dei partecipanti
- 8.15 - 9.15 Saluti delle autorità
V. De Luca, E. Coscioni, A. Postiglione, A. Giordano
- 9.15 – 9.45 **La Ricerca in Campania sulle Malattie Rare**
Introduzione: G. Limongelli
Relatore: G. Andria

I SESSIONE:

Malattie rare e non diagnosticate

Chair: M. C. Salerno - L. Santoro - M. Triggiani

- 9.45 - 10.00 Il Network delle malattie senza diagnosi in Campania e nel mondo
A. Ballabio
- 10.00 - 10.15 Nuovi metodi diagnostici
V. Nigro
- 10.15 - 10.30 Le malattie pediatriche rare e non diagnosticate
N. Brunetti Pierri
- 10.30 - 10.45 Discussione
- 10.45 - 11.15 Coffe break**

II SESSIONE

Modelli cellulari e animali di malattie rare

Chair: L. Perrone – C. Pignata – F. Santamaria

- 11.15 - 11.30 Modelli animali e cellulari un approccio multitasking allo studio, diagnosi e terapia delle malattie rare - A. Simeone – **IGB**
- 11.30 - 11.45 Medicina traslazionale e di precisione - G. B. Capasso - **Biogem**
- 11.45 - 12.00 Modelli non-vertebrati di malattie rare - E. Di Schiavi - **IBBR**
- 12.00 - 12.15 Diagnosi e terapia personalizzate per malattie genetiche rare - G. Andreotti – **ICB**
- 12.15 - 12.30 Terapie molecolari ed editing genomico per la cura delle Malattie Rare
C. Missero - R. Di Lauro – **CEINGE**
- 12.30 - 12.45 Discussione

III SESSIONE

La ricerca traslazionale, dal laboratorio al letto del paziente: le nuove terapie

Chair: G. Di Minno - R. Iorio - G. Valentini

- 12.45 - 13.00 Malattie Neuromuscolari
L. Politano
- 13.00 - 13.15 Malattie Lisosomiali
G. Parenti
- 13.15 - 13.30 Malattie Oculari
F. Simonelli
- 13.30 - 13.45 Discussione
Discussant: P. Calabrò, S. Perrotta, A. Pisani, F. Trepiccione

13.45 - 15.00 Pausa Pranzo

15.00 - 16.00 TAVOLA ROTONDA

Dalla Ricerca ai modelli assistenziali: l'esempio delle malattie del RAS-MAPK

Moderatori: C. Pecoraro – P. Strisciuglio – G. Tedeschi

Interverranno:

- Il Pediatra:** R. Della Casa – D. Melis - C. Santoro
- Il Genetista (BMC):** G. Piluso
- Il Cardiologo:** M. G. Russo - G. Pacileo
- Il Neurologo:** S. Buono - M. Melone - F. Trojsi
- Il Dermatologo:** G. Argenziano – G. Fabbrocini

- 16.00 - 16.30 Proclamazione dei vincitori I Concorso "CAMPANIA Got Rare Talents!"
In memoria di Paolo Limongelli, uomo, medico, ricercatore

Presentazione Lavori - Assegnazione dei premi

- 16.30 - 17.00 La parola ai pazienti: cosa pensano i pazienti e le associazioni in Campania?
O. Mazzella (Forum M. Rare)
Discussant: Associazioni di Pazienti con Malattie Rare

- 17.00 Conclusioni - Fine dei lavori della giornata

Sabato 24 Novembre 2018

8.30 - 9.00 Saluti della Direzione Generale Tutela della Salute – Regione Campania
A. Guida, P. Buono, U. Trama

IV SESSIONE Le Malattie Rare in Campania: ricerca, clinica, governance

9.00 - 9.30 Le Malattie Rare in Campania: dal DCA 48 ai tavoli regionali: cosa abbiamo fatto in 1 anno, cosa faremo
A. Guida

9.30 - 10.30 TAVOLA ROTONDA: Registri Malattie Rare Moderatore: E. Maragò (Quotidiano Sanità)

Interverranno:

Ministero Salute: M. E. Congiu, S. Arcà
Istituto Superiore Sanità: D. Taruscio
Coordinamento Malattie Rare Regione del Veneto: P. Facchin
Centro Coordinamento Malattie Rare Campania: G. Limongelli, G. Scarano
Rappresenta Associazione Pazienti: O. Mazzella – T. Iorno

10.30 - 11.30 TAVOLA ROTONDA: European Reference Network, Dall'Europa, all'Italia, alla Campania Moderatore: Ester Maragò (Quotidiano Sanità)

Interverranno:

Regione Campania: A. Guida
ERN Campania: A. Colao, A. Iolascon
Coordinamento Europeo ERN: M. Scarpa
Rappresentante Associazioni Pazienti: O. Mazzella, T. Iorno
Istituto Superiore di Sanità: D. Taruscio
Tavolo Interregionale Malattie Rare: P. Facchin

Discussant: Referenti ERN Campania, Referenti aziendali

11.30 - 12.00 Coffe Break

12.00 - 13.00 TAVOLA ROTONDA: I Farmaci Orfani Moderatori: U. Trama - G. Limongelli

Interverranno:

Farmaceutica Regionale:	S. Creazzola, A. Fucile, M. Galdo, U. Trama
CPR AIFA:	A. Filippelli
Esponenti universitari-ospedalieri-territoriali:	A. Capuano, F. Rossi
CIRFF:	E. Novellino, E. Menditto, V. Orlando
OMAR:	I. Ciancialeoni
CREA Sanità:	F. Spandonaro
UNIAMO:	T. Iorno

Discussant: Esperti Clinici

13.00 - 13.30 QUESTION TIME: cosa abbiamo fatto, cosa dobbiamo ancora fare insieme

13.30 - 14.00 Conclusioni - Fine dei lavori