Convegno Regionale ECM

Identificare le malattie rare: LE PORFIRIE

15 | 02 | 2025

SAN GIOVANNI ROTONDO

Fondazione Casa Sollievo della Sofferenza
Opera di San Pio da Pietrelcina
CENTRO ACCOGLIENZA
Santa Maria delle Grazie

PROGRAMMA SCIENTIFICO

09.30 Registrazione dei partecipanti

10.00 Apertura dei lavori

Introduzione alle Malattie Rare

Moderazione: *F. Aucella, A. Greco*

10.10 Il centro interregionale per la porfiria di San Giovanni Rotondo - *F. Aucella*

10.30 La governance delle malattie rare in Italia - *G. Annicchiarico*

Iª Sessione - CLINICA E TERAPIA DELLE PORFIRIE

Moderazione: *S.A. De Cosmo, G. Graziadei*

10.50 Epidemiologia delle porfirie - *G. Graziadei*

11.10 Le porfirie, inquadramento clinico - *A. Crisetti*

11.30 Discussione

11.50 Break

12.00 La genetica delle porfirie - *M. Savino*

12.20 Il coinvolgimento renale nelle porfirie - *A. del Mar Pérez YS*

12.40 La terapia - *A. Ricci*

13.00 Discussione

13.20 Break

IIª Sessione - ESPERIENZE CLINICHE E TESTIMONIANZE

Moderazione: *A. Crisetti, A. Ricci*

14.20 Aneurismi cerebrali in corso di porfiria - *M. Nardella*

14.50 Discussione

15.20 Diagnosi e cura, aspetti psicologici - *M. Placentino*

15.50 Discussione

16.20 Il vissuto dei pazienti – *La storia di Donatella*
Ricerca translazionale nelle porfirie: storia personale e ruolo dei pazienti
F. Granata

16.45 Considerazioni conclusive - *A. Crisetti, A. Ricci*

17.15 Questionari ECM

RAZIONALE

Le porfirie sono un gruppo di malattie rare legate alla carenza di uno degli enzimi coinvolti nella sintesi dell'eme, un complesso chimico facente parte della molecola di emoglobina, mioglobina e citocromi essenziale per il trasporto dell'ossigeno nel sangue. Questo deficit comporta l'**accumulo di porfirine** (composti intermedi precursori dell'eme) nell'organismo, con effetti tossici.

Questa condizione può manifestarsi con una vasta gamma di sintomi, tra cui **dolori addominali acuti**, **neuropatia periferica**, **fotosensibilità** e **alterazioni cutanee**. A seconda del tipo di porfiria e dei suoi specifici meccanismi patogenetici, i pazienti possono presentare sintomi diversi e richiedere un trattamento personalizzato.

Nonostante la sua bassa incidenza, le porfirie hanno un impatto significativo sulla qualità di vita dei pazienti, con episodi acuti che possono essere debilitanti e cronici che richiedono una gestione a lungo termine. La **diagnosi precoce** e accurata è essenziale per prevenire complicazioni gravi e migliorare l'outcome clinico. Una **terapia efficace** deve quindi essere mirata e personalizzata al fine di alleviare i sintomi acuti, gestire le ricadute e migliorare la qualità della vita nel lungo periodo.

L'obiettivo principale di questo corso è fornire ai medici specialisti e ai medici di medicina generale le competenze necessarie per riconoscere i segni e i sintomi delle porfirie, diagnosticare correttamente la condizione e impostare una terapia efficace.
Attraverso **lezioni teoriche**, **casi clinici interattivi** e **approfondimenti** sui metodi diagnostici e terapeutici più recenti, i partecipanti saranno in grado di aumentare la loro competenza nel campo delle malattie rare e migliorare la qualità della cura fornita ai pazienti con porfiria.

Inoltre, il corso si propone di **sensibilizzare i medici** specialisti e i medici di **medicina generale all'importanza della collaborazione** interdisciplinare e della rete di riferimento per garantire una gestione integrata e mirata dei pazienti con porfiria. La formazione mira a promuovere una maggiore consapevolezza e competenza nella comunità medica per migliorare la diagnosi precoce, ottimizzare la gestione clinica e migliorare la qualità della vita dei pazienti affetti da porfiria.

ECM

PROVIDER: **PHD Lifescience (171)**
ID. EVENTO ECM: **437503 Ed. 1**
N. CREDITI FORMATIVI ASSEGNATI: **6**
OBIETTIVO FORMATIVO: **n. 3** - Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura

L'evento è stato accreditato presso l'Agenzia Nazionale per i Servizi Sanitari Regionali (Age.Na.s.) per la figura professionale del **Biologo**, **Infermiere**, **Medico Chirurgo** (Medicina Interna, Nefrologia, Neurologia, Gastroenterologia, Anestesia e Rianimazione, Genetica Medica e Medicina Generale) e **Psicologo** (Psicologia, Psicoterapia).

QUESTIONARIO DI VALUTAZIONE E ATTESTATO ECM

Ai fini dell'acquisizione dei crediti formativi è necessaria:

1. la partecipazione effettiva al 90% della durata dei lavori;
2. la corrispondenza tra la professione del partecipante e quella a cui l'evento è destinato;
3. almeno il 75% delle risposte corrette al questionario di valutazione dell'apprendimento e la compilazione della scheda sulla qualità percepita.

Il questionario ECM sarà disponibile esclusivamente online sulla piattaforma phdedudigital.eu fino alle 23:59 del 18 febbraio 2025.
L'attestato ECM sarà disponibile online dopo i dovuti controlli su partecipazione effettiva e superamento del questionario di apprendimento.

ISCRIZIONE E PARTECIPAZIONE

È obbligatoria l'iscrizione tramite compilazione del form online su phdedudigital.eu
Il corso è gratuito e aperto ai primi 40 iscritti.
Al termine dell'iscrizione ciascun partecipante visualizzerà il proprio QR Code che dovrà esser mostrato in sede per garantire l'accesso alle sessioni scientifiche.

FACULTY

RESPONSABILE SCIENTIFICO

Aucella Filippo - *San Giovanni Rotondo (FG)*

RELATORI

Annicchiarico Giuseppina - *Bari*
Aucella Filippo - *San Giovanni Rotondo (FG)*
Crisetti Annalisa - *San Giovanni Rotondo (FG)*
De Cosmo Salvatore Alessandro - *San Giovanni Rotondo (FG)*
Granata Francesca - *Milano*
Graziadei Giovanna - *Milano*
Greco Antonio - *San Giovanni Rotondo (FG)*
Nardella Maria - *San Giovanni Rotondo (FG)*
Pérez YS Aurora del Mar - *San Giovanni Rotondo (FG)*
Placentino Maria - *San Giovanni Rotondo (FG)*
Ricci Andrea - *Modena*
Savino Maria - *San Giovanni Rotondo (FG)*

Accedi alla pagina dedicata al Convegno

PROVIDER E SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

PHD Lifescience S.r.l.
Via N. Sauro 8 - 40121 Bologna
Via F. Turati, 7 - 20121 Milano
Tel: +39 051 0955152
ecm@phdlifescience.eu
www.phdlifescience.eu

CON IL CONTRIBUTO INCONDIZIONATO DI

Alnylam®