



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*

## 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.

## 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)

Savino Maria - San Giovanni Rotondo (FG)

Ventura Paolo - Modena

## 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

### I<sup>a</sup> 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 - P. Ventura

**13.00** Discussione

**13.20** Break

### II<sup>a</sup> Sessione - ESPERIENZE CLINICHE E TESTIMONIANZE

**Moderazione:** P. Ventura, A. Crisetti

**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, P. Ventura

**17.15** Questionari ECM

## 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.



**Accedi alla pagina**  
dedicata al Convegno

### SEDE EVENTO

*Fondazione Casa Sollievo della Sofferenza  
Opera di San Pio da Pietrelcina  
CENTRO ACCOGLIENZA  
Santa Maria delle Grazie - Piazza San Pio V, 5  
San Giovanni Rotondo (FG)*

### 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

