



Via Ausonia 110, 90144 Palermo tel 091541042
mayaideesud@libero.it - www.mayaideesud.it - P.Iva 05385630826

Provider: Maya Idee Sud Sr ID 449

Titolo: Malattie rare: dalla diagnosi alla terapia

Sede: Aula Magna – Edificio 13, AOU Policlinico P.O. “G. Rodolico” Catania
Via Santa Sofia 78, 95123

Data: 25 febbraio 2026

Ore formative: 7 - Crediti formativi: 7

Responsabili scientifici: Prof.ssa Ines Monte- Prof. Massimiliano Veroux

Target: 100 partecipanti

Professione: Medico Chirurgo

Disciplina: ALLERGOLOGIA ED IMMUNOLOGIA CLINICA; ANATOMIA PATOLOGICA; ANESTESIA E RIANIMAZIONE; ANGIOLOGIA; AUDIOLOGIA E FONIATRIA; BIOCHIMICA CLINICA; CARDIOCHIRURGIA; CARDIOLOGIA; CHIRURGIA GENERALE; CONTINUITÀ ASSISTENZIALE; CURE PALLIATIVE; DERMATOLOGIA E VENEREOLOGIA; DIREZIONE MEDICA DI PRESIDIO OSPEDALIERO; EMATOLOGIA; ENDOCRINOLOGIA; EPIDEMIOLOGIA; FARMACOLOGIA E TOSSICOLOGIA CLINICA; GASTROENTEROLOGIA; GENETICA MEDICA; GERIATRIA; GINECOLOGIA E OSTETRICIA; IGIENE DEGLI ALIMENTI E DELLA NUTRIZIONE; IGIENE, EPIDEMIOLOGIA E SANITÀ PUBBLICA; LABORATORIO DI GENETICA MEDICA; MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO; MALATTIE INFETTIVE; MALATTIE METABOLICHE E DIABETOLOGIA; MEDICINA AERONAUTICA E SPAZIALE; MEDICINA DEL LAVORO E SICUREZZA DEGLI AMBIENTI DI LAVORO; MEDICINA DELLO SPORT; MEDICINA DI COMUNITÀ E DELLE CURE PRIMARIE; MEDICINA E CHIRURGIA DI ACCETTAZIONE E DI URGENZA; MEDICINA FISICA E RIABILITAZIONE; MEDICINA GENERALE (MEDICI DI FAMIGLIA); MEDICINA INTERNA; MEDICINA LEGALE; MEDICINA NUCLEARE; MEDICINA TRASFUSIONALE; MICROBIOLOGIA E VIROLOGIA; NEFROLOGIA; NEONATOLOGIA; NEUROCHIRURGIA; NEUROFISIOPATOLOGIA; NEUROLOGIA; NEUROPSICHIATRIA INFANTILE; NEURORADIOLOGIA; OFTALMOLOGIA; ONCOLOGIA; ORGANIZZAZIONE DEI SERVIZI SANITARI DI BASE; ORTOPEDIA E TRAUMATOLOGIA; OTORINOLARINGOIATRIA; PATOLOGIA CLINICA (LABORATORIO DI ANALISI CHIMICO-CLINICHE E MICROBIOLOGIA); PEDIATRIA; PEDIATRIA (PEDIATRI DI LIBERA SCELTA); PSICHIATRIA; PSICOTERAPIA; RADIODIAGNOSTICA; RADIOTERAPIA; REUMATOLOGIA; UROLOGIA

Obiettivi formativi: Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura

RAZIONALE:

L'OMS non fornisce una definizione univoca di *malattia rara*, ma secondo l'Unione Europea è considerata rara una patologia che colpisce meno di 5 persone ogni 10.000 abitanti. Si tratta di malattie caratterizzate da una **bassa prevalenza**, spesso **croniche**, **multiorgano**, **invalidanti e di lunga durata**, che possono interessare anche una sola persona su milioni e che, nella maggior parte dei casi, **non dispongono di una cura definitiva**.

L'OMS stima che oggi esistano **oltre 6.000 malattie rare** conosciute.

La diagnosi di queste patologie rappresenta una delle principali sfide: il riconoscimento è spesso tardivo, a causa della loro rarità e della **grande eterogeneità dei sintomi**, spesso aspecifici. Questo ritardo diagnostico può determinare un aggravamento del quadro clinico, una minore efficacia delle terapie, un aumento della disabilità e un peggioramento della qualità di vita delle persone affette, con un conseguente impatto anche sui costi sociali.

L'obiettivo dell'evento è **diffondere e promuovere la consapevolezza sulle malattie rare**, favorendo una maggiore conoscenza tra professionisti sanitari, caregiver e cittadini. Attraverso momenti di confronto e aggiornamento, si intende **promuovere la diagnosi precoce**, migliorare l'efficacia terapeutica e valorizzare i **percorsi multidisciplinari** che garantiscono una presa in carico più efficace e una migliore qualità di vita per le persone con malattie rare e le loro famiglie.

Responsabili scientifici: Prof.ssa Ines Monte- Prof. Massimiliano Veroux

8.15 Registrazione dei partecipanti

8.45 Saluti delle autorità

Direttore Generale AOU Policlinico "G. Rodolico - San Marco" Catania

Direttore Sanitario AOU Policlinico "G. Rodolico - San Marco" Catania

09.00	Saluti di benvenuto ed apertura dei lavori	A. Agodi – P. Veroux	
	Moderatori: Ines Monte- Massimiliano Veroux – Mario Zappia		
09.15	Epidemiologia delle malattie rare	Martino Ruggeri	15'
09.30	Genetica delle malattie rare	Giovanni Duro	15'
	Moderatori: Salvatore Cocuzza – Martino Ruggieri		
09.45	I difetti ereditari della beta ossidazione degli acidi grassi quale causa di morte improvvisa	Cettina Meli	15'
10.00	Le Malattie Mitocondriali: quando sospettarle	Luisa La Spina	15'
10.15	Malattia di Pompe: aspetti clinici e prospettive terapeutiche	Maria Grazia Pappalardo	15'
10.30	Approccio multidisciplinare alla diagnosi e terapia delle interstiziopatie polmonari	Carlo Vancheri	15'
10.45	Deficit di alfa-1 antitripsina e patologie respiratorie	Fabio Pino	15'
11.00	Diagnosi e nuovi aspetti terapeutici della granulopatosi eosinofila e poliangioite (EGPA)	Rossella Intravaia	15'
11.15	Discussione	Martino Ruggeri; Giovanni Duro; Cettina Meli; Luisa La	15'

		Spina; Maria Grazia Pappalardo; Carlo Vancheri; Fabio Pino, Rossella Intravaia	
	Moderatori: Francesco Di Raimondo – Salvatore Piro		
11.30	Epidermolisi bollosa	Mariarita Nasca	15'
11.45	Rivelare la mastocitosi attraverso un approccio multispecialistico	Alessandra Romano	15'
12.00	La colangite biliare primitiva (PBC) : le nuove opzioni terapeutiche	Gaetano Bertino	15'
12.15	Esperienze in real life nel percorso diagnostico-terapeutico nella PSC	Ludovica Manzitto – Chiara Russo	15'
12.30	Aspetti diagnostici e terapeutici innovativi nell'amiloidosi da transtiretina: • La neuropatia • La cardiomiopatia	Clara Chisari Denise Faro	30'
13.00	Discussione sulle tematiche precedentemente trattate	Alessandra Romano; Gaetano Bertino; Chiara Russo, Ludovica Manzitto; Clara Chisari, Denise Faro	30'
13.15	Light Lunch		
	Moderatori: Giuseppe Leonardi – Maria Luisa Pistorio		
14.30	La cardiomiopatia di Fabry e le fenocopie	Ines Monte	15'
14.45	L'imaging radiologico cardiaco	Gesualdo Polizzi	15'
15.00	La neuropatia di Fabry: aspetti diagnostici funzionali	Giuseppe Lanza	15'
15.15	L'imaging radiologico cerebrale	Stefano Palmucci	15'
15.30	Esperienza di percorso multidisciplinare dedicato (<i>Virtual PDTA?</i>)	Margherita Rodolico	15'
	Moderatori: Rita Bella – Antonio Greco		
15.45	Il trapianto d'organo nelle malattie rare	Massimiliano Veroux	15'
16.00	La gestione operatoria e anestesiológica del paziente con malattia rara	Francesca Rubulotta	15'
16.15	Necessità del supporto psicologico	Concetta De Pasquale	15'
16.30	Farmaci e malattie rare	Renato Bernardini	15'

16.45	Aspettative dei pazienti e percorsi dedicati nel mondo reale	Maria Roccaro	15'
17.00	Take home message	Ines Monte - Massimiliano Veroux	15'
17.15 - 17.30	Questionario di verifica ECM e chiusura dei lavori		30'

FACULTY

Nome e Cognome	Laurea	Specializzazione	Affiliazione
Ines Monte	Medicina e Chirurgia	Cardiologia	Associato di Cardiologia AOUP "G. Rodolico - San Marco", Catania
Denise Cristiana Faro	Medicina e Chirurgia	Cardiologia	Dirigente Medico presso CHIRMED UniCT, Cardiologia Policlinico PO Rodolico
Clara Chisari	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Dirigente Medico di Neurologia Policlinico PO Rodolico
Massimiliano Veroux	Medicina e Chirurgia	Chirurgia Generale	Associato di Chirurgia Generale AOUP "G. Rodolico - San Marco", Catania
Martino Ruggieri	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Ordinario di Pediatria Generale e Specialistica AOUP "G. Rodolico - San Marco", Catania
Giovanni Duro	Biologia	Biologia	Ricercatore IBIM-CNR Palermo
Concetta Meli	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Dirigente Medico di U.O.C. Clinica Pediatrica AOUP "G. Rodolico - San Marco", Catania
Luisa La Spina	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Dirigente Medico di U.O.C. Clinica Pediatrica AOUP "G. Rodolico - San Marco", Catania
Maria Grazia Pappalardo	Medicina e Chirurgia	Pediatria	UOS Screening Neonatale e Malattie Metaboliche UOC Clinica Pediatrica, AOU Policlinico G. Rodolico – San Marco di Catania
Carlo Vancheri	Medicina e Chirurgia	Malattie dell'apparato respiratorio	Ordinario di Malattie dell'apparato respiratorio presso UNICT
Fabio Pino	Medicina e Chirurgia	Malattie dell'apparato respiratorio	Dirigente Medico AOUP "G. Rodolico - San Marco", Catania

Rossella Intravaia	Medicina e Chirurgia	Allergologia	Dirigente Medico di Allergologia AOUP "G. Rodolico - San Marco", Catania
Maria Rita Nasca	Medicina e Chirurgia	Dermatologia e Venereologia	Dirigente Medico AOUP "G. Rodolico - San Marco", Catania
Alessandra Romano	Medicina e Chirurgia	Ematologia	Associata di Malattie del sangue AOUP "G. Rodolico - San Marco", Catania
Gaetano Bertino	Medicina e Chirurgia	Gastroenterologia	Ordinario di Gastroenterologia AOUP "G. Rodolico - San Marco", Catania
Chiara Russo	Medicina e Chirurgia	Medicina d'Emergenza-Urgenza	AOUP "G. Rodolico - San Marco", Catania
Ludovica Manzitto	Medicina e Chirurgia	Medicina d'Emergenza-Urgenza	AOUP "G. Rodolico - San Marco", Catania
Gesualdo Polizzi	Medicina e Chirurgia	Radiodiagnostica	AOUP "G. Rodolico - San Marco", Catania
Rita Bella	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Ordinario di Scienze tecniche mediche e chirurgiche avanzate AOUP "G. Rodolico - San Marco", Catania
Giuseppe Lanza	Medicina e Chirurgia	Chirurgia Generale	Ordinario di Chirurgia Generale AOUP "G. Rodolico - San Marco", Catania
Stefano Palmucci	Medicina e Chirurgia	Radiodiagnostica	Associato di Diagnostica per immagini e radioterapia AOUP "G. Rodolico - San Marco", Catania
Margherita Stefania Rodolico	Medicina e Chirurgia	Chirurgia Generale	IRIB CNR sede di Catania
Concetta De Pasquale	Medicina e Chirurgia	Psichiatria	Ricercatore Dipartimento di Chirurgia Generale AOUP "G. Rodolico - San Marco", Catania
Maria Roccaro	Medicina e Chirurgia	Nefrologia	Nefrologa convenzionato ASP 3 CT
Renato Bernardini	Medicina e Chirurgia	Endocrinologia	Professore Ordinario di Farmacologia Università di Catania
Salvatore Cocuzza	Medicina e Chirurgia	Otorinolaringoiatria	Dirigente Medico UOC Otorinolaringoiatria AOU Policlinico Catania

Francesco Di Raimondo	Medicina e Chirurgia	Ematologia	Prof. ordinario di Ematologia Direttore Divisione di Ematologia, Azienda Ospedaliera/Universitaria Policlinico –OVE, Catania
Antonio Greco	Medicina e Chirurgia	Cardiologia	Dirigente Medico UO Cardiologia A.O.U. Policlinico "G. Rodolico - San Marco", Catania
Antonella Agodi	Medicina e chirurgia	Igiene, epidemiologia e sanità pubblica	Ordinario di Igiene Unict
Salvatore Piro	Medicina e Chirurgia	Medicina Interna	Professore ordinario S.S.D. MED/09 Medicina Interna Università degli Studi di Catania, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale
Maria Luisa Pistorio	Psicologia	Psicoterapia ad orientamento psicoanalitico	Ricercatore a tempo determinato Dipartimento di Chirurgia Generale e Specialità Medico-Chirurgiche, U.O.C. Chirurgia Vascolare e Centro Trapianti, A.O.U. Policlinico di Catania
Francesca Rubulotta	Medicina e Chirurgia		Professore associato di Anestesiologia
Piefrancesco Veroux	Medicina e Chirurgia	Chirurgia Vascolare	Professore ordinario di Chirurgia vascolare A.O.U. "Policlinico - San Marco" Catania
Mario Zappia	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Professore Ordinario presso il Dipartimento di Scienze Mediche, Chirurgiche e Tecnologie Avanzate "G.F. INGRASSIA" Università di Catania.

I curricula sono custoditi presso la sede del provider