

Evento ECM N. **453491** Ed. n. 1  
Numero massimo di partecipanti: 60  
Numero crediti assegnato: 7

#### Obiettivo Agenas

18 - Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica, ivi incluse le malattie rare e la medicina di genere.

#### Iscrizioni

La partecipazione è gratuita, l'iscrizione è da effettuare all'indirizzo [www.sineos.it/mrpalermo](http://www.sineos.it/mrpalermo) o segreteria on-site.

#### Ai fini dell'acquisizione dei crediti formativi ECM è obbligatorio:

- Soddisfare la corrispondenza tra professione del partecipante e professione cui l'evento è rivolto.
- Aver preso parte ad almeno al 90% del programma delle attività dell'evento formativo.
- Firmare il registro delle entrate e delle uscite.
- Aver compilato i documenti richiesti in maniera dettagliata e consegnarli al termine dei lavori.
- Aver superato la verifica d'apprendimento ECM (almeno il 75% di risposte corrette).
- Aver compilato e consegnato la scheda di valutazione dell'evento ECM.

#### Destinatari

##### Medici Chirurghi:

Medici di Medicina Generale (Medici di Famiglia) - max 20  
Pediatri di Libera Scelta (PLS) - max 20  
Neurologia - Neuropsichiatria infantile (NPIA) - max 5

##### Farmacisti:

Pubblico del SSN - max 5

##### Biologi - max 5

##### Infermieri - max 5

Con la sponsorizzazione non condizionante di



EVENTO ECM

# DAL SOSPETTO DIAGNOSTICO AL FOLLOW UP: DISEASE E CASE MANAGER NELLE MALATTIE RARE

Focus: Atassia di Friedreich - Epilessie Rare



Responsabile Scientifico  
Dott. Maurizio PASTORELLO

LUGLIO 2025

SABATO **5**  
h 8.30 - 17.30

PALERMO

Sala Convegni  
"Chiesa Sant'Andrea degli Aromatari"  
Piazza Sant'Andrea, 4



Segreteria Organizzativa  
SINEOS  
Siracusa - Milano



IMR srl  
Provider ECM N. 1344

Il percorso del paziente con malattia rara e del suo *caregiver*, nonostante i notevoli passi avanti, è ancora ad ostacoli.

È importante catalizzare ogni singolo processo: identificazione dei segni e dei sintomi sentinella (sospetto e *red flags*), diagnosi, presa in carico, gestione condivisa del *follow-up* ed eventuali emergenze.

Occorre potenziare la formazione di tutti gli attori coinvolti e avviare una rete dinamica di dialogo costante tra il *case manager*, il *disease manager*, il farmacista ed il paziente/*caregiver* mettendo in evidenza le criticità ad oggi ancora riscontrate non solo dal paziente/*caregiver* ma anche da ciascun operatore sanitario che ruota intorno al paziente ponendo le basi per azioni di implementazione costruttive.

L'evento si pone l'obiettivo di identificare un percorso condiviso e fornire una formazione base rivolta, in particolare, al Medico di Medicina Generale (MMG) e al Pediatra di Libera Scelta (PLS) al fine di migliorare la conoscenza di segni e sintomi di un gruppo di malattie rare (**Atassia di Friedreich, Epilessie rare**) che possono determinare precocemente il sospetto diagnostico di malattia rara, indirizzando il paziente al Centro di diagnosi e Cura della Rete delle malattie rare regionale. Inoltre risulta importante informare e formare tutti gli attori coinvolti nel percorso di presa in carico e gestione del paziente, per realizzare una efficace appropriatezza organizzativa e clinica riuscendo a "fare rete" tra i professionisti coinvolti per il benessere di cura del paziente.

L'evento, nel confronto tra i relatori, farà emergere elementi per un modello di governance utile e sostenibile.



### 08.30 **Registrazione e accoglienza partecipanti**

### 09.00 **Presentazione dell'evento**

*M. Pastorello*

#### **Saluti Istituzionali**

*P. Cananzi - C. Russo - L. Spicola*

#### **I SESSIONE**

Moderatore: *M. Pastorello*

### 09.15 **Il punto di vista dell'Assessorato della Salute, il Registro malattie rare, la Normativa**

*S. Campo*

### 09.50 **Dalla screening neonatale alle indagini genetiche, counseling genetico: il caso di una malattia rara**

*M. Piccione*

### 10.25 **Malattie Del Sistema Nervoso Centrale e Periferico, Atassia di Friedreich**

*F. Brighina*

### 11.00 **Coffee Break**

### 11.15 **Sindrome di Dravet ed epilessie rare**

*G. Santangelo*

### 11.50 **L'esperienza dell'ASP di Palermo come CONTACT-point nel percorso di gestione del paziente**

*S. Dominici*

### 12.30 **Domande e Risposte**

*Relatori e partecipanti*

### 13.00 **Lunch Break**

#### **II SESSIONE**

Moderatore: *C. Russo*

### 14.00 **Malattie Rare: aspetti sociali, pazienti e caregiver**

*C. Ales*

### 14.40 **Transizione dall'età pediatrica all'età adulta: presa in carico territoriale e criticità**

*S. Messina*

### 15.15 **TAVOLA ROTONDA INTERATTIVA**

**Punto di vista del MMG e del PLS, Specialisti, Farmacisti, Associazioni pz: criticità e punti di approfondimento per un documento utile alla presa in carico e gestione del paziente.**

Moderatori: *M. Pastorello - L. Spicola*

Partecipano: *C. Ales - A. Aloisio - F. Brighina -*

*S. Dominici - S. Messina - L. Tramonte*

### 17.00 **Sintesi con documento orientativo per un percorso di presa in carico e gestione del pz. con MR**

(focus: *Atassia di Friedreich - Epilessia rara*)

*M. Pastorello*

### 17.30 **Test ECM - Chiusura evento**

### **Dott. Claudio ALES**

Referente UNIAMO Regione Sicilia

### **Dott.ssa Anna ALOISIO**

Pediatra di Libera Scelta - ASP Palermo  
Componente del coordinamento MR regionale

### **Prof. Filippo BRIGHINA**

Responsabile C.R.R. della Sicilia MR Neuromuscolari  
Ordinario di Neurologia UniPa  
AOUP "P. Giaccone" - Palermo

### **Dott. Stefano CAMPO**

Funzionario Servizio Progr.azione Ospedaliera  
Assessorato della Salute Regione Siciliana

### **Dott. Pasquale CANANZI**

Dirigente Resp. Servizio Farmaceutico  
Assessorato della Salute Regione Siciliana

### **Dott.ssa Serena DOMINICI**

Dirigente Farmacista  
Dipartimento Farmaceutico Interaziendale  
ASP Palermo

### **Prof.ssa Sonia MESSINA**

Prof. associato di Neurologia  
UOC Neurologia e Malattie Neuromuscolari  
AOUP "G. Martino" - Messina

### **Dott. Maurizio PASTORELLO**

Direttore Dipartimento Farmaceutico Interaziendale  
ASP Palermo

### **Prof.ssa Maria PICCIONE**

Direttore UOC Genetica Medica  
AOOR Villa Sofia - Cervello Palermo  
Componente coordinamento MR Regione Siciliana

### **Dott. Calogero RUSSO**

Direttore UOC Farmacia Territoriale  
ASP Enna

### **Dott. Giuseppe SANTANGELO**

Direttore UOC Neuropsichiatria infantile  
Arnas Civico Di Cristina Benfratelli Palermo

### **Dott. Luigi SPICOLA**

MMG - ASP Palermo  
Segretario nazionale SIMG

### **Dott. Luigi TRAMONTE**

MMG - ASP Palermo  
Segretario regionale FIMMG Sicilia