

GIORNATA MONDIALE MALATTIE RARE 2025

MALATTIE RARE NEUROLOGICHE: CON-TATTO TRA SCIENZA E UMANITÀ

Evento accreditato ECM: 5 crediti

Programma

Ore 14:30 - REGISTRAZIONE PARTECIPANTI

Ore 14:45 - INTRODUZIONE E SALUTI ISTITUZIONALI

Vincenzo Pallotta - Presidente A.Ma.R.A.M Aps

Dott. Enrico Lauti - Direttore DSS n.9 - ASL BARI

Prof.ssa Rosaria Giannetto - Dirigente Scolastico

Dott. Nicola Bonasia - Sindaco di Modugno

Dott.ssa Rossana Trentadue Nerotti - Assessore all'Ambiente e Salute Pubblica

Dott.ssa Apollonia Vincenza Fragassi - Assessore alle Politiche Sociali

Ore 15:00 - PRIMA SESSIONE

Moderatori: Dott. Vincenzo Picerno e Dott. Giuseppe d'Orsi

Ore 15:10 - *Sindrome del neonato rigido: basi genetiche e approccio clinico.*

Relatore: Prof.ssa Marina Melone

Ore 15:45 - *La voce del Caregiver*

Relatore: Antonietta Chilla

Ore 16:15 - SECONDA SESSIONE

Moderatori: Dott. Enrico Lauti e Dott.ssa Alessandra Ancona

Ore 16:30 - *Sindrome della persona rigida: sfide diagnostiche e terapeutiche.*

Relatore: Dott.ssa Sofia Marini

Ore 17:10 - *La voce del Paziente*

Relatore: Isa Mangialardisa

Ore 17:20 - PAUSA CAFFÈ

Ore 17:50 - TERZA SESSIONE

Moderatori: Dott. Diego Squicciarino e Rocco Postiglione

Ore 18:00 - *Formazione, informazione e ricerca "Il ruolo del paziente esperto".*

Relatori: Antonella Falcone e Vincenzo Pallotta

Ore 18:30 - QUARTA SESSIONE

Moderatori: Dott. Maurizio Giorelli e Dott. Domenico Dell'Edera

Ore 18:40 - *Primary Familia Brain Calcification: aspetti clinici e genetici.*

Relatore: Prof.ssa Miryam Carecchio

Ore 19:10 - DISCUSSIONE

Ore 19:45 - CONSEGNA QUESTIONARIO ECM E SALUTI FINALI

Ore 20:00 - CHIUSURA DEI LAVORI

L'evento è rivolto a **n.100 partecipanti**, per le seguenti categorie professionali: Medico Chirurgo (tutte le discipline), Medici di Medicina di Presidio, Odontoiatra, Biologo, Farmacista, Infermiere, Ostetrica, Fisioterapista, Dietista, Psicologo, Tecnico Sanitario Laboratorio Biomedico, Tecnico Sanitario di Radiologia Medica.

L'iscrizione evento è gratuito:

- Per il personale dipendente dell'ASL Bari si accede dal sito web della Formazione dell'ASL BA

https://serviziweb.inaz.it/formaz_aslbari/Index.aspx.

- Per il personale sanitario e cittadini, si accede dal sito di "A.Ma.R.A.M." Aps

<https://www.amaram.it/iscrizione-malattie-rare-neurologiche-con-tatto-tra-scienza-e-umanita/>, dove è anche possibile reperire tutte le informazioni utili e il programma dettagliato della giornata.

Accreditato per 5 crediti ECM Evento nr. 8846 provider ASL BARI

Contatti email - segreteria@amaram.it - cell 3888982266

Modugno

14 Marzo 2025

ore 14:30

ISS "Tommaso Fiore"

**Via Padre Maria Annibale
di Francia, 4**

Responsabili Scientifici:

Dott. E. Lauti - Dott. V. Picerno

Dott. D. Dell'Edera



PATROCINIO



**REGIONE
PUGLIA**



GIORNATA MONDIALE MALATTIE RARE 2025

MALATTIE RARE NEUROLOGICHE: CON-TATTO TRA SCIENZA E UMANITÀ

Evento accreditato ECM: 5 crediti

Il Distretto Socio Sanitario 9 dell'ASL Bari con l'Assessorato alla Tutela dell'ambiente - Ecologia - Salute Pubblica del Comune di Modugno e con l'Associazione Malattie Rare dell'Alta Murgia Aps - "A.Ma.R.A.M." Aps, hanno organizzato un evento formativo dal titolo: "Malattie rare neurologiche: Con-Tatto tra Scienza e Umanità" che si terrà venerdì **14 marzo 2025 alle ore 14.30 presso I.I.S.S. "Tommaso Fiore" di Modugno.**

Il convegno, accreditato ECM, ospiterà esperti italiani con l'obiettivo di illustrare ed approfondire le conoscenze attuali riguardo le malattie rare neurologiche. In particolare, l'evento dovrà fornire spunti utili a stimolare momenti di dibattito, confronto e riflessione tra i professionisti coinvolti. Nel contempo, si cercherà di sensibilizzare le istituzioni pubbliche, al fine di attivare interventi mirati alla risoluzione e gestione integrale delle problematiche inerenti tali malattie rare.

Saranno trattate in particolare:

- **la Sindrome del Neonato Rigido o Hyperekplexia Ereditaria:** malattia neurologica ereditaria, caratterizzata da un'eccessiva contrazione muscolare dopo stimolazione, che esordisce subito dopo la nascita e si presenta con spasmi violenti come reazione al rumore e al tatto, irrigidimento del tronco e degli arti, atteggiamento a pugno delle mani e frequenti episodi di tremore (orphanet.it);

- **la Malattia di Fahr o PFBC (Primary Familial Brain Calcification):** disordine neurodegenerativo caratterizzato da depositi di calcio nei nuclei della base ed in altre aree cerebrali ben visualizzabili nella diagnostica per immagini (TC-RMN); gli individui affetti trascorrono anni di buona salute finché, da adulti e tipicamente nella quarta e quinta decade, non cominciano a presentare progressivi disordini dei movimenti associati a disturbi neuro-psichiatrici (orphanet.it);

- **la Sindrome della Persona Rigida (Stiff Man Syndrome):** malattia neurologica rara caratterizzata da rigidità fluttuante del torace e degli arti, spasmi muscolari dolorosi, fobia legata a determinati compiti, tendenza a sussultare in maniera anomala e deformità anchilosanti, come la postura lombare fissa in iperlordosi (orphanet.it).

La partecipazione all'evento è gratuita sia per professionisti che per i cittadini interessati.

L'evento sarà trasmesso in diretta su piattaforma Zoom, previo richiesta tramite email Info@amaram.it

Responsabili Scientifici del convegno:

- Dott. Enrico Lauti, Direttore DSS 9 – Modugno -ASL Bari
- Dott. Vincenzo Picerno, Dirigente Farmacista - UOC Farmacia Ospedaliera Ente Ecclesiastico Ospedale Generale Regionale Miulli - Acquaviva delle Fonti (BA). Docente di farmacologia generale e farmacologia specialistica - Facoltà di Medicina, Università "Lum" - Casamassima (BA)
- Dott. Domenico Dell'Edera, Dirigente Biologo e Genetista - Responsabile U.O.D. Laboratorio Citogenetica e Genetica Molecolare – P.O. "Madonna delle Grazie" di Matera

Si ringrazia il Dirigente Scolastico, prof.ssa Rosaria Giannetto, e tutto il Corpo Docente dell'Istituto di Istruzione Superiore "Tommaso Fiore" di Modugno per l'accoglienza e la partecipazione al convegno.

