

## FOCUS SULLE MALATTIE RARE IN BASILICATA: DALLA PRESA IN CARICO ALLA CURA

Potenza, 1 marzo 2025

*Sala G. Inguscio*  
Regione Basilicata – Via V. Verrastro n.9 - Potenza

8:30 – 9:00	<i>Accoglienza e registrazione dei Partecipanti</i>
9:00 – 9:30	<i>Saluti istituzionali</i>
9:30 – 09:50	<i>Apertura lavori: <b>Domenico Tripaldi</b></i> <i>Introduzione: <b>Luigi D’Angola</b></i> <i>Introduzione: <b>Giulia Motola</b> - Stato dell’arte delle Malattie Rare in Basilicata:</i>

### I SESSIONE

#### MALATTIE RARE E GENETICA: DALLA RICERCA ALLE STRATEGIE TERAPEUTICHE

Moderatori: Domenico Santomauro (Potenza) e Marilena Di Giacomo (Potenza)

09:50 –10:10	<i>Farmacogenetica e Malattie Rare</i> <b>Amelia Filippelli</b> (Salerno)
10:10 – 10:30	<i>Malattie Rare: Ultimi progressi nella farmacologia di genere</i> <b>Luigia Trabace</b> (Foggia)
10:30 – 10:50	<i>Un viaggio nelle cause genetiche delle Malattie Rare e l’importanza della diagnosi precoce</i> <b>Domenico Dell’Edera</b> (Matera)
10:50 – 11:00	Discussione
<b>11:00 – 11:30</b>	<b>Pausa caffè</b>

## II SESSIONE

### SINERGIA OSPEDALE – TERRITORIO NELLE MALATTIE RARE

Moderatori: Marina Marandola (Lagonegro), Rocco Orofino (Potenza) e Eustachio Sarra (Matera)

11:30 – 11:50	<i>Il ruolo del Pediatra di Libera Scelta nella individuazione del sospetto diagnostico della Malattia Rara</i> <b>Giuseppe Morero</b> (Potenza)
11:50 – 12:10	<i>Il Medico di Medicina Generale nella gestione del Paziente Raro</i> <b>Antonio Santangelo</b> (Potenza)
12:10 – 12:30	<i>Malattie Rare in età pediatrica: rete assistenziale ospedaliera e percorsi diagnostico-terapeutici</i> <b>Sergio Manieri</b> (Potenza)
12:30 – 12:50	<i>Malattie Rare e cure domiciliari</i> <b>Gianvito Corona</b> (Potenza)
12:50 – 13:00	Discussione
<b>13:00 – 14:00</b>	<b>Pausa pranzo</b>

## III SESSIONE

### MALATTIE RARE PREVALENTI IN BASILICATA

Moderatori: Carmela Di Lucca (Matera) e Michele Pizzuti (Potenza)

14:00 – 14:20	<i>La rete regionale della talassemia e delle emoglobinopatia</i> <b>Cinzia Bitetti</b> (Matera)
14:20 – 14:40	<i>Diagnosi di Malattia Rara a partire da una malattia cronica</i> <b>Giuseppe Citro</b> (Potenza)
14:40- 15:00	<i>Cheracotono: diagnosi e terapia</i> <b>Domenico Lacerenza</b> (Potenza)

15:00 – 15:20	<i>Malattie Reumatologiche Rare</i>  <b>Angela Anna Padula</b> (Potenza)
---------------	--

## TAVOLA ROTONDA

### MALATTIE RARE: L'IMPORTANZA DELLE ASSOCIAZIONI NELLA RETE REGIONALE

Moderatori: Antonello Maraldo, Maurizio Friolo, Massimo De Fino e Giuseppe Spera

15:20	<i>Associazioni dei Pazienti</i>  <b>Vincenzo Carlone</b> – Associazione Dopo di Noi <b>Alessandra Del Bianco</b> – Simba Beachet <b>Luciano Florio</b> – Unione Italiana dei Ciechi e degli Ipovedenti ONLUS APS <b>Carmelo Giannetto</b> – VHL Famiglie <b>Dino Gugliotta</b> – Associazione Italiana per la Lotta alle Sindromi Atassiche ODV Basilicata <b>Stefano Mele e Gerardo Laurenzana</b> – Parent Project APS <b>Francesca Picciani</b> – Cittadinanza Attiva Basilicata <b>Raffaella Restaino</b> – Fondazione ViVa ALE ETS Anomalie Vascolari <b>Carmine Rosa</b> – Associazione Sclerosi Tuberosa <b>Carmela Vesia</b> – Talassemie e Emoglobinopatie
16:30	Compilazione dei questionari ECM e consegna attestati
17:30	Chiusura lavori  <b>On. Cosimo Latronico</b> <b>Assessore alla Salute della Regione Basilicata</b>

#### Segreteria Scientifica:

Direttore scientifico: Dott.ssa Giulia Motola – Responsabile Centro di Coordinamento delle Malattie Rare – Regione Basilicata

#### Segreteria Organizzativa:

D.ssa Marianonietta Montemurro  
 Sig.ra Maria Palese  
 D.ssa Olga Rosa  
 D.ssa Roberta Veneziano

E-mail: [malattierare@regione.basilicata.it](mailto:malattierare@regione.basilicata.it)  
[farmacologiaclinica@aspbasilicata.it](mailto:farmacologiaclinica@aspbasilicata.it)

Recapiti telefonici: 0971/310409  
0971/310391

### **Relatori , Moderatori e Altri Partecipanti:**

- **Cinzia Bitetti**  
*Dirigente Medico Biologo, ASM Matera.*
- **Giuseppe Citro**  
*Medico Specialista in Diabetologia ed Endocrinologia, Ex Responsabile Diabetologia ed Endocrinologia, ASP di Potenza*
- **Vincenzo Carlone**  
*Associazione Dopo di Noi ETS – sede Potenza*
- **Gianvito Corona**  
*Direttore Dipartimento Post Acuzie Continuità Ospedale Territorio, ASP Potenza*
- **Luigi D'Angola**  
*Direttore Sanitario ASP Potenza*
- **Alessandra Del Bianco**  
*Associazione Simba Beachet – sede Potenza*
- **Massimo De Fino**  
*Direttore Generale IRCCS CROB, Rionero (PZ)*
- **Domenico Dell'Edera**  
*Responsabile UO Laboratorio di Genetica Medica ed Immunogenetica, centro di riferimento regionale, ASM Matera*
- **Marilena Di Giacomo**  
*Dirigente Medico SIC di Anatomia Patologica e Citodiagnostica, AOR San Carlo di Potenza*
- **Carmela Di Lucca**  
*Dirigente Medico Pediatria, ASM Matera*
- **Amelia Filippelli**  
*Professore ordinario di Farmacologia presso il Dipartimento di Medicina, Chirurgia e Odontoiatria "Scuola Medica Salernitana"*
- **Luciano Florio**  
*Associazione Unione Italiana dei Ciechi e degli Ipovedenti ONLUS APS – sede Potenza*
- **Maurizio Nunzio Cesare Friolo**  
*Direttore Generale ASM Matera*
- **Carmelo Giannetto**  
*Associazione VHL Famiglie – sede Potenza*
- **Dino Gugliotta**  
*Associazione Italiana per la lotta alle Sindromi Atassiche ODV*
- **Domenico Lacerenza**  
*Direttore UOC Oculistica, AOR San Carlo Potenza*
- **Gerardo Laurenzana**  
*Associazione Parent Project APS – sede Potenza*
- **Marina Marandola**  
*Responsabile U.O.S.D. Epidemiologia e malattie rare, ASP Potenza*
- **Sergio Manieri**  
*Direttore UO di Pediatria, AOR San Carlo Potenza*
- **Antonello Maraldo**  
*Direttore Generale ASP di Potenza*

- **Stefano Mele**  
*Associazione Parent Project APS – sede di Potenza*
- **Giuseppe Morero**  
*Pediatra di Libera Scelta, Potenza*
- **Giulia Motola**  
*Responsabile Centro di Coordinamento delle Malattie Rare, Regione Basilicata*
- **Rocco Orofino**  
*Direttore USOD Servizio Territoriale di Pediatria, ASP Potenza*
- **Angela Anna Padula**  
*Direttore UOC Reumatologia, AOR San Carlo di Potenza*
- **Francesca Picciani**  
*Associazione - Cittadinanza Attiva Basilicata – sede di Potenza*
- **Michele Pizzuti**  
*Direttore UOSD Ematologia Struttura Interaziendale Complessa con Ematologia, AOR San Carlo Potenza*
- **Raffaella Restaino**  
*Associazione Fondazione ViVa ALE ETS Anomalie vascolari – sede di Potenza*
- **Carmine Rosa**  
*Associazione Sclerosi Tuberosa – sede di Potenza*
- **Antonio Santangelo**  
*Segretario Regionale FIMMG*
- **Domenico Santomauro**  
*Direttore UO Medicina Fisica e Riabilitativa, AOR San Carlo Potenza*
- **Eustachio Sarra**  
*Pediatra di Libera Scelta, ASM Matera*
- **Giuseppe Spera**  
*Direttore Generale AOR San Carlo di Potenza*
- **Luigia Trabace**  
*Professore ordinario di Farmacologia, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Foggia*
- **Domenico Tripaldi**  
*Direttore Generale del Dipartimento per la Salute e le Politiche della Persona della Regione Basilicata*
- **Carmela Vesia**  
*Associazione Lucana per la lotta contro le Emopatie – sede di Matera*