

# Informazioni

Evento **GRATUITO**

Modalità di iscrizione

Iscrizione online obbligatoria su [www.betaeventi-cms.it](http://www.betaeventi-cms.it)

Presidente del congresso

Prof.ssa

**M. Elena Lionetti**

Direttore Clinica Pediatrica

Responsabili Scientifiche

Dott.ssa **Lucia Santoro**

Referente per le malattie genético-metaboliche della Clinica Pediatrica

Dott.ssa **Patrizia Ceccarani**

Segretario del Comitato Tecnico Scientifico ed Etico Fondazione Lega del Filo d'Oro E.T.S.

## Accreditamento ECM

Evento n. 687-383790 - n. **4,9 crediti** ECM - n. 190 partecipanti

## Professioni accreditate

Medico Chirurgo: tutte le discipline; Psicologo: Psicologia; Psicoterapia;  
Farmacista: farmacia ospedaliera; farmacia territoriale; Odontoiatra;  
Biologo; Educatore professionale; Fisioterapista; Igienista Dentale; Infermiere;  
Infermiere Pediatrico; Logopedista; Ortottista/Assistente oftalmologia;  
Tecnico audiometrista; Terapista della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva;  
Terapista occupazionale; Dietista; Chimico

L'evento è a scopo educativo secondo il programma di educazione continua in medicina ECM, organizzato dalla B. E. Beta Eventi Srl sotto la supervisione ed il coordinamento scientifico della Dott.ssa Lucia Santoro e della Dott.ssa Patrizia Ceccarani.

## Segreteria Organizzativa e Provider ECM

**B. E. Beta Eventi srl** - Provider ECM Standard n. 687  
Via L. Albertini, 36 - Ancona (AN)  
Tel. 071 2076468 - Cell. 334 5322445 - [info@betaeventi.it](mailto:info@betaeventi.it)

## Patrocini



Un particolare ringraziamento per il contributo non condizionante



# IL BAMBINO CON MALATTIA RARA E DISABILITÀ: dalla diagnosi all'assistenza

IV edizione

OSIMO \* 20 SETTEMBRE 2025



Sala Conferenze - Fondazione Lega del Filo d'Oro E.T.S.

Via Linguetta, 3 - 60027 Osimo (AN)



UNIVERSITÀ  
POLITECNICA  
DELLE MARCHE

# Programma

- 08:00-08:45 Coffee di benvenuto e registrazione partecipanti  
08:45-09:00 Saluti delle Autorità  
09:00-09:20 Com'è cambiata la presa in carico nelle malattie rare  
**LUCIA SANTORO**

## **I Sessione LE MALATTIE RARE DEL RENE**

Moderatrici: Lucia Santoro, Ilse Maria Ratsch

- 09:20-10:00 *Lettura magistrale*  
**APPROCCIO ALLA NEFROCALCINOSI**  
**L'IPEROSSALURIA PRIMITIVA: DALLA DIAGNOSI ALLA TERAPIA**  
**FRANCESCO EMMA**
- 10:00-10:25 *Caso clinico* - UN RACHITISMO DIFFICILE E LE SUE CONSEGUENZE  
**ROSSELLA D'ARPA**  
**DAL RACHITISMO CARENZIALE ALL'IPOFOSFATEMICO: QUANDO LA VITAMINA D NON BASTA**  
**FABRIZIO PUGLIESE**
- 10:25-10:50 *Caso clinico* - L'OSTRUZIONE FETALE DELLE VIE URINARIE INFERIORI A PRESENTAZIONE RARA  
**IRENE TAVOLARIO**  
**LA CHIRURGIA UROLOGICA NELLE MALFORMAZIONI CONGENITE**  
**GIOVANNI COBELLIS**
- 10:50-11:00 Discussione

## **II Sessione OSPEDALE E TERRITORIO LA PIANIFICAZIONE CONDIVISA DELLE CURE**

Moderatore: Simone Pizzi

- 11:00-11:35 *Caso clinico* - PROGETTO DI VITA DI UNA BAMBINA CON SINDROME CHARGE  
**ALESSANDRO MADDALENA**  
**MALATTIA RARA AD ALTA COMPLESSITÀ: LA PRESA IN CARICO E LA TUTELA DELLA DISABILITÀ**  
**CECILIA PROIETTI**, pediatra di famiglia  
**LORENZO PERGOLINI**, psicologo

Durante i lavori congressuali sarà presente un piccolo angolo lettura...  
...con Storie Rare di Persone Eccezionali!



- 11:35-12:10 *Caso clinico* - LA GANGLIOSIDOSI: UNA MALATTIA RARA INGUARIBILE MA NON INCURABILE  
**FEDERICA CARIGI**  
**CURE PALLIATIVE: STATO DELL'ARTE E PROSPETTIVE FUTURE**  
**GLORIA SIGNORINI**, assistente sociale  
**ANDREA STOPPINI**, infermiere
- 12:10-12:20 Discussione

## **III Sessione INTERATTIVA**

Moderatrice: Patrizia Ceccarani

- 12:20-13:30 **L'ESPERIENZA DEL BUIO E DEL SILENZIO, PERCEPIRE LA REALTÀ DELLA DISABILITÀ SENSORIALE**
- 13:30-14:30 Pausa pranzo
- 14:30-14:50 **CONFRONTO E RIFLESSIONI SULL'ESPERIENZA DEL BUIO E DEL SILENZIO**  
**LUCIA SANTORO, PATRIZIA CECCARANI**

## **IV Sessione LA NEUROFIBROMATOSI**

Moderatore: Sabrina Siliquini

- 14:50-15:15 *Caso clinico* - BALOONING, BALOONING....SUBITO  
**SALIMA RICCI**  
**LA NEUROFIBROMATOSI. NUOVI CRITERI DIAGNOSTICI E DIAGNOSI DIFFERENZIALE**  
**ROSANNA CORDIALI**
- 15:15-15:40 *Caso clinico* - "TO TREAT OR NOT TO TREAT?"  
**ALESSIA PIERANTONI**  
**IL PUNTO DI VISTA DELL'ONCOLOGO**  
**PAOLA COCCIA**
- 15:40-16:05 *Caso clinico* - UNA VARIANTE DA SEGUIRE  
**ASIA PICCIONI**  
**IL PUNTO DI VISTA DEL BIOLOGO GENETISTA**  
**VALERIO ONOFRI**
- 16:05-16:30 *Caso clinico* - GLIOMA LOW GRADE E NF1  
**ALESSIO IACOANGELI**  
**IL PUNTO DI VISTA DEL NEUROCHIRURGO**  
**MICHELE LUZI**
- 16:30-17:00 Discussione  
Conclusioni e questionario ECM