



Informazioni

Percorso facoltativo

Destinatari programma ECM: Medico Chirurgo (spec. Genetica medica, neurologia, neuropsichiatria infantile, pediatria, laboratorio di genetica medica) Biologo, Terapista della Neuro e psicomotricità dell'età evolutiva

Destinatari programma NON ECM: Tutte le professioni, cittadinanza

Segreteria Scientifica

Responsabile Scientifico *C. Scaletti, M. Ori*

Animatore di Formazione *G. Lanzò*

Segreteria Organizzativa

U.O. Politiche e Formazione del personale e Relazioni Sindacali

Azienda Ospedaliero-Universitaria Careggi

Referente del progetto

S. Dini, A. Lunardini, C. Martinelli, L. Michelangeli

Tel. 055794 6087

lunardinia@aou-careggi.toscana.it

Crediti ECM

L'iniziativa è inserita nel percorso regionale. L'evento è accreditato ECM dalle ore 9:00 alle ore 13:30. Per il rilascio dell'attestato e l'attribuzione dei crediti suddetti è necessaria la frequenza del **90%** delle ore totali del percorso, il superamento delle prove di apprendimento se previste e la compilazione del questionario della Qualità Percepita on line, **entro 14 giorni** dal termine dell'edizione. L'evento rientra nel Piano Annuale della Formazione dell'AOUC.

Iscrizioni

Dipendenti AOUC: da WHR TIME>Area Formazione>Corsi disponibili o sul sito di AOU Careggi nella sezione Formazione>Corsi e Convegni

Dipendenti del Sistema Sanitario Toscano: fare riferimento al proprio Ufficio Formazione.

Per i NON dipendenti del Sistema Sanitario Toscano, accedere a questo link

<https://www2.aou-careggi.toscana.it/sondaggi/index.php/281593?lang=it> ed inserire i

propri dati

Il Questionario della Qualità Percepita è reperibile dal termine dell'evento in WHR TIME>Area Formazione>Questionario di Gradimento. Deve essere effettuato entro 14 giorni dal termine dell'evento

Trattamento dati

Consulta l'informativa sul trattamento dei dati sul sito www.aou-careggi.toscana.it nella sezione [Formazione>Corsi e Convegni](#)

Costo: Gratuito





ID PROVIDER ECM 903

SINDROME DI PITT-HOPKINS: dalla clinica alle nuove frontiere per diagnosi e terapie avanzate

Seminario

Obiettivi formativi Tecnico Professionali

Obiettivo formativo nazionale di riferimento:

Contenuti tecnico professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica, malattie rare.

EDIZIONE

20/09/2025 dalle ore 9.00 alle 17.30

Sede: Auditorium CTO

Azienda Ospedaliero-Universitaria Careggi

Largo Palagi, 1 –

Firenze

PRESENTAZIONE DELL'EVENTO

L'evento approfondirà la Sindrome di Pitt Hopkins (PTHS) e condizioni affini da aploinsufficienza, con un focus sull'intero arco di vita, dall'infanzia all'età adulta. Saranno presentate le più recenti scoperte sulle mutazioni del gene TCF4, biomarcatori "omici", dati integrati genetici, clinici e neurocomportamentali per una prognosi personalizzata, nuove terapie farmacologiche e approcci di terapia genica, oltre alla gestione dell'epilessia e dei disturbi dello spettro autistico associati. Verranno inoltre illustrati modelli organizzativi per garantire la continuità delle cure nel passaggio all'età adulta.

Obiettivi generali del percorso

I partecipanti saranno in grado di riconoscere precocemente la PTHS, interpretare i test molecolari e costruire percorsi di cura multidisciplinari che accompagnino il paziente lungo tutto l'arco della vita.





PROGRAMMA

Sessione ECM

Ore 08.45 **Registrazione partecipanti**

Ore 09.00 **Saluti Istituzionali**

E. Giani e S. Bezzini e D. Matarrese e G. Vizza

Ore 09.25 **Introduzione al percorso**

C. Scaletti

I SESSIONE Malattie rare: ricerca e presa in carico integrata

Moderatori: *C. Scaletti e C. Berni*

Ore 09.30 **La presa in carico del paziente "raro" dall'età pediatrica a quella adulta in Regione Toscana** - relazione

C. Scaletti

Ore 09.55 **TCF4: le sue mutazioni patogenetiche e la ricerca di biomarcatori** - relazione

A. Vitobello

Ore 10.20 **Indagini "omiche" in combinazione con una rivalutazione neurocomportamentale e clinica di pazienti con sindrome di Pitt-Hopkins: ricerca di indicatori clinici e molecolari per la definizione della prognosi individuale e dell'efficacia di nuove terapie** - relazione

M. Zollino

10.45: **Pausa**





II SESSIONE Ricerca, clinica e terapia nella sindrome Pitt Hopkins

Moderatori *G. Siciliano e R. Battini*

Ore 11.10 **Aggiornamento sulla letteratura e sulle sperimentazioni terapeutiche nelle sindromi da aploinsufficienza** - relazione

G. Marangi

Ore 11.35 **Disturbo dello spettro autistico e sindrome Pitt Hopkins: evidenze cliniche e prospettive di ricerca** - relazione

S. D'Arrigo

Ore 12.00 **Sindrome di Pitt-Hopkins ed epilessia** - relazione

A. Orsini

Ore 12.25 **Basi molecolari e cellulari dell'autismo e loro relazione con la Sindrome di Pitt-Hopkins** - relazione

Y. Bozzi

Ore 12.50 **Nuovi modelli per lo studio della PTHS e le frontiere della terapia genica** - relazione

M. Ori

Ore 13.30 **Conclusioni e compilazione questionario di apprendimento online**





Docenti

Yuri Bozzi Biologo, Centro Interdipartimentale Mente/Cervello, Rovereto

Stefano D'Arrigo Medico, Neurologia pediatrica Istituto Besta, Milano

Giuseppe Marangi Medico, Medicina Genomica Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

Michela Ori Biologo, Dipartimento di Biologia, AOU Pisana, Pisa

Alessandro Orsini Medico, Neurologia Pediatrica AOU Pisana, Pisa

Cristina Scaletti, Medico, Responsabile Clinico Rete Regionale Toscana Malattie Rare, Responsabile SOD Malattie Rare AOU-Careggi, Firenze

Antonio Vitobello Professore, Laboratoire de Génomique Médicale, CHU Dijon Bourgogne Inserm U1231, Université Bourgogne Europe, Dijon, Francia

Marcella Zollino Medico, Genetica Medica della disabilità intellettiva Policlinico A. Gemelli Università Cattolica del Sacro Cuore – Roma

Moderatori

Roberta Battini, Medico, IRCCS Stella Maris, AOU Pisana, Pisa

Cecilia Berni, Responsabile Organizzativo Rete Regionale Toscana Malattie Rare, Firenze

Gabriele Siciliano, Medico, CCMR Malattie Neuromuscolari AOU Pisana, Pisa

Cristina Scaletti, Medico, Responsabile Clinico Rete Regionale Toscana Malattie Rare, Responsabile SOD Malattie Rare AOU-Careggi, Firenze





Sessione No ECM

Ore 14.30 **Premio per le migliori tesi di Laurea o di Specializzazione sulla “Sindrome di Pitt-Hopkins” - M.L. Claudia Victoria Diez de Medina Romero - 11^a Edizione - Anno 2025**

G. Vizza

Ore 15.00 **Malattie Rare ed istituzioni – conquiste e ricadute sulle famiglie**

A. Scopinaro

Ore 15.30 **Il progetto individuale, personalizzato e partecipato su base di uguaglianza**

Società della Salute Nord Ovest di Firenze

M. Bigoni

Ore 16.30 **Incontro aperto con le famiglie**

M. Bigoni e Y. Bozzi e S. D'Arrigo e G. Marangi e M. Ori e A. Orsini, C. Scaletti e A. Scopinaro e A. Vitobello e M. Zollino e E. Alfei e P. Bonanni M. Macchiaiolo e C. Pantaleoni

Ore 17.00 **Conclusioni e saluti**

C. Scaletti e G. Vizza

Ore 17.30 **Fine lavori**





Relatori

Enrico Alfei, Neurologia Pediatrica Ospedale dei Bambini “Vittore Buzzi”,
Milano

Paolo Bonanni, UOC di Epilessia e Malattie, IRCCS E. Medea, Polo di Conegliano
e Pieve di Soligo, Treviso

Massimo Bigoni, Società della Salute Nord Ovest di Firenze

Yuri Bozzi, Biologo, Centro Interdipartimentale Mente/Cervello, Rovereto

Stefano D'Arrigo Medico, Neurologia pediatrica Istituto Besta, Milano

Marina Macchiaiolo, Malattie Rare e Genetica Medica Ospedale Pediatrico
Bambino Gesù, Roma

Giuseppe Marangi, Medico, Medicina Genomica Università Cattolica del Sacro
Cuore, Roma

Michela Ori Biologo, Dipartimento di Biologia, Università di Pisa

Alessandro Orsini Medico, Neurologia Pediatrica AOU Pisana

Chiara Pantaleoni, Comitato scientifico AISPH

Cristina Scaletti, Medico, Azienda Ospedaliero Universitaria Careggi, Firenze

Annalisa Scopinaro, Uniamo FIMR FORUM Toscano Associazioni Malattie Rare

Antonio Vitobello Laboratoire de Génomique Médicale, CHU Dijon Bourgogne
Inserm U1231, Université Bourgogne Europe, Dijon, Francia

Gianluca Vizza, Associazione Italiana Sindrome di Pitt-Hopkin

Marcella Zollino Medico, Genetica Medica della disabilità intellettiva Policlinico A.
Gemelli Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma



Informazioni sullo svolgimento dell'evento

L'evento verrà svolto in presenza.

Evento Facoltativo: **NON** deve essere effettuata timbratura e per il riconoscimento delle ore di formazione fare richiesta di aggiornamento facoltativo.

Per l'acquisizione dei crediti ECM ogni discente dovrà:

- ✓ essere presente per almeno il **90% della durata dell'evento**.
- ✓ superamento delle prove di apprendimento previste
- ✓ compilare ed inviare il **Questionario della Qualità Percepita**, reperibile dal termine dell'evento in WHRTime > Home portale Dipendente > Area Formazione > Questionario di gradimento, entro 14 giorni dal termine dell'evento.

La mancanza di uno solo di questi requisiti comporta la non assegnazione dei crediti ECM.

In collaborazione con:

Associazione Italiana
Sindrome di Pitt Hopkins
Insieme di più - Onlus



Patrocinio:

FONDAZIONE



REGIONE
TOSCANA

