

**“Dallo screening metabolico esteso allo screening genomico:
è il momento di aggiornare le politiche sanitarie per lo screening neonatale?”**
Bari, 8-9 Aprile 2026

TITOLO: “Dallo screening metabolico esteso allo screening genomico: è il momento di aggiornare le politiche sanitarie per lo screening neonatale?”

Città: Bari

Data: 8-9 Aprile 2026

Sede: Villa Romanazzi Carducci, via Capruzzi 236

Provider: BIOMEDIA - 148

Ore formative: 14

Categorie: Biologo, Chimico, Farmacista, Infermiere, Medico Chirurgo, Tecnico Sanitario Laboratorio Bio-medico

Discipline: Biochimica clinica; Genetica medica; Laboratorio di genetica Medica; Malattie metaboliche e diabetologia; Medicina generale (medici di famiglia); Neonatologia; Patologia clinica (laboratorio di analisi chimico-cliniche e microbiologia); Pediatria; Pediatria (pediatri di libera scelta)

Obiettivi formativi: Linee guida – protocolli – procedure (2)

Orari di inizio e di fine suddivisi per giornata:

8 aprile: inizio 8:30 – Fine 18:00

9 aprile: inizio 9:00 – Fine 17:10

Responsabile scientifico del Corso: Mattia Gentile

Numero dei crediti riconosciuti: 14.0

Lingue: Italiano, Inglese (servizio di traduzione simultanea)

PROGRAMMA

8 Aprile

09:30 – 10:30

Panel 1. Dove tutto ha inizio: il ruolo dei Punti Nascita

Moderatori: Nicola Laforgia, Paolo Volpe

Relatori: Lucrezia De Cosmo, Giuseppe Latorre, Gianfranco Maffei, Michele Quercia, Enrico Rosati

Sessione I – Luci e ombre dello screening metabolico esteso

Presidenti: Giancarlo La Marca, Margherita Ruoppolo

10:30 – 10:50 Dalla carta di Guthrie al test MLD: un lungo percorso di successi – Giancarlo La Marca

10:50 – 11:10 Screening neonatale: fare più bene che male a costi sostenibili – Jim Bonham

11:10 – 11:30 Il centro regionale di screening metabolico: una vita in prima linea – Simonetta Simonetti

11:30 – 11:50 Dalla biochimica alla genetica: approfondimenti e insidie nella conferma diagnostica per lo screening neonatale – Amelia Morrone

Discussione

12:10 – 13:30 Panel

Moderatore: Valentina Marzo

Relatori: Fabiano Amati, Vitangelo Dattoli, Luigi Fruscio, Donato Pentassuglia

13:30 – 15:00 Pausa pranzo

Sessione II – Luci e ombre dello screening genomico neonatale

Presidenti: Romina Ficarella, Nicola Laforgia, Cristina Nuzzi

15:00 – 15:20 Screening SMA: il costo umano delle decisioni lente – Danilo Tiziano

15:20 – 15:40 Lo screening gNBS nelle politiche UE – Thomas Minten

15:40 – 16:00 La sfida dell'ampliamento dello screening – Cristina Cereda

16:00 – 16:30 (da remoto) Lo studio GUARDIAN – Wendy K. Chung

16:20 – 16:40 WGS dei neonati ricoverati nella terapia intensiva neonatale nello Stato del Paraná, Brasile: risultati preliminari – Fabio Passetti

Discussione

17:00 – 18:00

Panel Malattie Trattabili – Parte I

Moderatori: Mariella Baldassarre, Emanuela Ponzi

Relatori: Fabio Cardinale, Giuseppe Lassandro, Baldassarre Martire, Maristella Lombardi

9 Aprile

LECTIO MAGISTRALIS DI APERTURA

09:40 – 10:00 Scienze omiche, diritto e rifondazione dell'organizzazione sanitaria – Fabiano Amati

10:00 – 10:30 Dal genoma alla terapia: prospettive per lo screening genomico neonatale – Stephen Kingsmore

Sessione III – Luci e ombre dello screening genomico neonatale

Presidenti: Paola Grammatico, Stephen Kingsmore

10:40 – 11:05 Progressi globali nello screening genomico neonatale – Nicolas Encina

11:05 – 11:30 Screening di 100.000 neonati: The Generation Study – David Bick

11:30 – 11:50 Il progetto europeo Screen4Care – Alessandra Ferlini

11:50 – 12:10 Il pannello TREAT – Antonio Novelli

12:10 – 12:35 Programma Baby Detect – François Boemer

12:35 – 13:00 Programma Genoma Puglia – Paola Orsini

Discussione

13:30 – 14:30 Pausa pranzo

14:30 – 15:30

Panel Malattie Trattabili – Parte II

Moderatori: Fabio Cardinale, Gioacchino Scarano

Relatori: Valerio Cecinati, Maria Felicia Faienza, Delio Gagliardi, Alessandra Murri, Nicola Santoro

Sessione IV – Le promesse delle nuove terapie: perché la diagnosi precoce è cruciale

Presidenti: Maria Francesca Bedeschi, Paola Giordano

15:30 – 15:55 Nuovi approcci medici per le malattie rare – Annamaria De Luca

15:55 – 16:20 Terapia genica nelle emoglobinopatie – Franco Locatelli

16:20 – 16:45 Terapia genica per le malattie rare – Alessandro Aiuti

16:45 – 17:10 Nuovi avanzamenti nelle malattie metaboliche – Albina Tummolo

Discussione

Conclusioni

Giuseppina Annicchiarico, Mattia Gentile

CV RELATORI, MODERATORI, RESP SCIENTIFICO

NOME: Mattia

COGNOME: Gentile

PROFESSIONE: Laboratorio Direttore

DISCIPLINA: Genetica Medica

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE: ASL Bari (Direttore Unità di Genetica Medica)

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI:

Dal 2021 ha avviato lo screening SMA su campioni di DBS e sta sviluppando un archivio robotico per la conservazione delle macchie di sangue.

Il laboratorio diretto dal Dr. Gentile esegue circa 500 analisi annuali (CMA, WES) su pazienti con disturbi neuroevolutivi e malattie rare sospette.

Circa 150-200 analisi prenatali annuali su feti con malformazioni o sospetti di malattie sindromiche.

Le attività di ricerca includono malattie genetiche rare e diagnosi prenatale e postnatale.

NOME: Alessandro

COGNOME: Aiuti

PROFESSIONE: Medico Chirurgo – Professore Ordinario di Pediatria – Ematologo Pediatrico

DISCIPLINA: Pediatria, Ematologia, Immunologia, Terapia Genica

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE:

IRCCS Ospedale San Raffaele, Milano

Università Vita-Salute San Raffaele, Milano

SR-TIGET (San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy), Milano

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI:

Negli ultimi due anni ha svolto intensa attività clinica, scientifica e accademica nel campo delle immunodeficienze primitive e della terapia genica. È Direttore dell'Unità di Immunoematologia Pediatrica dell'IRCCS Ospedale San Raffaele e Professore Ordinario di Pediatria presso l'Università Vita-Salute San Raffaele di Milano, nonché Deputy Director per la Ricerca Clinica presso SR-TIGET

Ha coordinato e partecipato a trial clinici internazionali di terapia genica per malattie genetiche rare (ADA-SCID, leucodistrofia metacromatica, sindrome di Wiskott-Aldrich), pubblicato su riviste scientifiche ad alto impatto e preso parte a progetti di ricerca nazionali ed europei.

Svolge inoltre attività istituzionale in organismi regolatori europei e nazionali, oltre a intensa attività didattica e di formazione di specializzandi e dottorandi in ambito pediatrico e immunoematologico.

NOME: François

COGNOME: Boemer

PROFESSIONE: Farmacista – Specialista in Medicina di Laboratorio – Genetista Clinico di Laboratorio

DISCIPLINA: Genetica Medica, Screening Neonatale, Genetica Biochimica

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE:

CHU Liège – University Hospital of Liège, Belgio

Newborn Screening Center & Biochemical Genetics Laboratory

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI (Riassunto):

Negli ultimi due anni ha diretto il Centro di Screening Neonatale e il Laboratorio di Genetica Biochimica presso il CHU di Liegi, coordinando attività diagnostiche avanzate nell'ambito delle malattie metaboliche ereditarie e della genetica molecolare.

Ha contribuito allo sviluppo e all'implementazione di programmi innovativi di screening neonatale, in particolare per anemia falciforme e atrofia muscolare spinale (SMA), oltre a promuovere l'integrazione di approcci di sequenziamento genomico nello screening neonatale.

È co-responsabile del progetto BabyDetect, volto a valutare fattibilità e accettabilità dello screening genomico neonatale in Belgio.

Svolge inoltre attività scientifica internazionale con pubblicazioni peer-reviewed e partecipazione attiva a società scientifiche europee nel campo della medicina di laboratorio e della genetica medica.

NOME: Giancarlo

COGNOME: La Marca

PROFESSIONE: Farmacista – Professore Ordinario di Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica

DISCIPLINA: Biochimica Clinica, Screening Neonatale, Spettrometria di Massa, Farmacologia Clinica

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE:

Università degli Studi di Firenze – Dipartimento di Scienze Biochimiche, Cliniche e Sperimentali “Mario Serio”
IRCCS AOU Meyer, Firenze

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI (Riassunto):

Negli ultimi due anni ha diretto la Struttura Operativa Semplice Dipartimentale (SOSD) di Screening Neonatale, Biochimica Clinica e Farmacia Clinica presso l'IRCCS AOU Meyer di Firenze, coordinando programmi di screening neonatale esteso per le Regioni Toscana e Umbria e attività di diagnostica avanzata in biochimica clinica pediatrica. Ha guidato gruppi di ricerca nell'ambito dello screening neonatale mediante spettrometria di massa, della diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie e del monitoraggio terapeutico, con volumi di attività superiori a 300.000 test/anno. Il laboratorio da lui diretto è accreditato AIFA per studi clinici di fase 1/2 ed è laboratorio centralizzato per studi di terapia genica su malattie rare.

È Principal Investigator e collaboratore in progetti di ricerca nazionali ed europei (PRIN, Horizon, EJP Rare Diseases), autore di numerose pubblicazioni scientifiche internazionali e titolare di brevetti nel campo della diagnostica biochimica su dried blood spot.

NOME: Baldassarre

COGNOME: Martire

PROFESSIONE: Medico Chirurgo – Pediatra – Specialista in Ematologia

DISCIPLINA: Immunologia ed Ematologia Pediatrica

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE:

UOC Pediatria e Neonatologia, Ospedale “Mons. R. Dimiccoli”, Barletta – ASL BT

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI (Riassunto):

Negli ultimi due anni ha diretto la UOC di Pediatria e Neonatologia dell'Ospedale “Mons. R. Dimiccoli” di Barletta, coordinando attività clinico-assistenziali in ambito pediatrico con particolare riferimento alle immunodeficienze primitive e alle patologie ematologiche dell'età evolutiva.

È responsabile del Centro di riferimento regionale per le Immunodeficienze Primitive pediatriche della Regione Puglia e ha svolto attività di coordinamento e partecipazione a trial clinici multicentrici nazionali e internazionali nel campo delle malattie rare immunologiche ed ematologiche.

Svolge inoltre attività didattica universitaria e di formazione specialistica in Pediatria, Immunologia clinica ed Ematologia pediatrica, partecipando a corsi di laurea, scuole di specializzazione e programmi di formazione in Medicina Generale.

NOME: Valentina

COGNOME: Marzo

PROFESSIONE: Giornalista pubblica – Specialista nei rapporti con i media

DISCIPLINA: Comunicazione istituzionale e sanitaria, Media Relations, Comunicazione pubblica

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE:

ASL Bari – Direzione Generale Aziendale

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI (Riassunto):

Negli ultimi due anni svolge attività di giornalista pubblica presso la ASL Bari con contratto a tempo indeterminato, ricoprendo il ruolo di Specialista nei rapporti con i media a supporto diretto della Direzione Generale.

Coordina e gestisce le attività di comunicazione istituzionale interna ed esterna, l'ufficio stampa, i rapporti con i media locali e nazionali, la redazione di comunicati, l'organizzazione di conferenze stampa e la gestione dei canali social aziendali. È coinvolta nella pianificazione strategica della comunicazione sanitaria, nella redazione del Piano

triennale della Comunicazione e nel supporto alla social media policy aziendale.

Ha inoltre coordinato il gruppo di lavoro social per il Piano regionale di Comunicazione per la Prevenzione e contribuito alla realizzazione di campagne di sensibilizzazione in ambito sanitario, con particolare attenzione alla prevenzione e alla salute pubblica.

Parallelamente ha completato un Master di II livello in “Direzione e Management delle aziende sanitarie” (2025), consolidando competenze organizzative e gestionali in ambito sanitario.

NOME: Antonio

COGNOME: Novelli

PROFESSIONE: Biologo – Specialista in Genetica Medica

DISCIPLINA: Genetica Medica, Citogenetica, Citogenomica

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE:

Direttore UOC Laboratorio di Genetica Medica

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS – Roma

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI (Riassunto):

Negli ultimi due anni ha diretto l’UOC Laboratorio di Genetica Medica dell’Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS di Roma, coordinando attività diagnostiche avanzate in genetica clinica, citogenetica e genomica applicata alla pratica clinica pediatrica.

Ha svolto attività scientifica di rilievo internazionale con numerose pubblicazioni su riviste ad alto impatto nell’ambito delle malattie genetiche rare, della genomica clinica e delle infezioni virali. È co-inventore di brevetto industriale per il calcolo del punteggio di rischio prognostico nelle infezioni virali respiratorie basato sul profilo genomico dell’ospite.

È abilitato Professore di I Fascia in Genetica Medica (settore 06/A1) e svolge attività didattica presso scuole di specializzazione e master universitari, tra cui il Master interuniversitario in Citogenetica e Citogenomica, di cui è coordinatore scientifico.

Partecipa inoltre a gruppi di lavoro ministeriali e alla stesura di linee guida nazionali in ambito di screening genetico e trasferimento delle tecniche omiche nella pratica clinica.

NOME: David

COGNOME: Bick

PROFESSIONE: Medico Chirurgo

DISCIPLINA: Genetica Medica / Genomica Clinica

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE:

Principal Clinician – Newborn Genomes Programme, Genomics England Ltd., Londra (UK)

Laboratory Director and Clinical Consultant – iRepertoire Molecular Laboratories, Huntsville (AL, USA)

Laboratory Director and Medical Director – RPRD Diagnostics, Milwaukee (WI, USA)

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI:

Negli ultimi due anni il Dr. David P. Bick ha svolto un’intensa attività clinica, scientifica e istituzionale nell’ambito della genomica applicata allo screening neonatale e alla medicina di precisione.

In qualità di **Principal Clinician del Newborn Genomes Programme presso Genomics England**, è coinvolto nella progettazione e implementazione del programma nazionale britannico di sequenziamento genomico neonatale (Generation Study), finalizzato allo screening di 100.000 neonati mediante Whole Genome Sequencing (WGS).

Ha inoltre ricoperto incarichi di:

Laboratory Director e Medical Director presso RPRD Diagnostics

Laboratory Director e Clinical Consultant presso iRepertoire Molecular Laboratories

NOME: James Robert

COGNOME: Bonham

PROFESSIONE: Chimico Clinico / Specialista in Patologia Clinica

DISCIPLINA: Screening Neonatale – Biochimica Clinica – Malattie Metaboliche Ereditarie – Genomica applicata allo screening

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE:

National Newborn Screening Laboratory Adviser – Blood Spot Programme, NHS England
Adviser to the National Screening Committee, Department of Health and Social Care (UK)
Honorary Professor, University of Sheffield
Sheffield Children's NHS Foundation Trust (UK)

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI:

Negli ultimi due anni il Prof. Bonham ha svolto un'intensa attività istituzionale, scientifica e internazionale nell'ambito dello **screening neonatale**, con particolare riferimento all'integrazione della genomica nei programmi di sanità pubblica.

In qualità di:

NOME: Wendy K.

COGNOME: Chung

PROFESSIONE: Medico Chirurgo – Genetista Medica

DISCIPLINA: Genetica Medica – Genomica Clinica – Pediatria – Medicina di Precisione

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE:

Mary Ellen Avery Professor of Pediatrics – Harvard Medical School
Chief of Pediatrics – Boston Children's Hospital
Associate Member – Broad Institute

Kennedy Family Professor Emerita of Pediatrics in Medicine – Columbia University

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI:

Negli ultimi due anni la Prof.ssa Wendy K. Chung ha svolto un'intensa attività clinica, scientifica e istituzionale nell'ambito della **genomica clinica, dello screening neonatale e delle malattie genetiche rare**, con particolare attenzione alla medicina di precisione e all'implementazione di sistemi genomici su larga scala.

NOME: Maria Felicia

COGNOME: Faienza

PROFESSIONE: Medico Chirurgo – Pediatra

DISCIPLINA: Pediatria – Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE:

Professore Associato – Dipartimento di Medicina di Precisione e Rigenerativa e Area Ionica, Sezione di Pediatria, Università degli Studi di Bari "A. Moro"

Dirigente Medico I livello – U.O.C. Pediatria "B. Trambusti", Azienda Ospedaliero-Universitaria Consorziale Policlinico di Bari

Responsabile UOSD Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica (dal 01/12/2025)

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI:

Negli ultimi due anni la Prof.ssa Maria Felicia Faienza ha svolto intensa attività clinica, accademica e scientifica nell'ambito dell'endocrinologia e diabetologia pediatrica, con particolare attenzione alle malattie rare, all'obesità e ai disordini della crescita.

NOME: Alessandra

COGNOME: Ferlini

PROFESSIONE: Medico Chirurgo – Genetista Medica – Neurologa

DISCIPLINA: Genetica Medica – Malattie Rare – Genomica – Neuromuscolare

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE:

Professore Associato di Genetica Medica – Università degli Studi di Ferrara

Direttore dell'Unità di Genetica Medica – Università di Ferrara

Honorary Visiting Professor – University College London (dal 2015)

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI:

Negli ultimi due anni la Prof.ssa Alessandra Ferlini ha svolto un'intensa attività scientifica e istituzionale nell'ambito della **genetica medica, della genomica applicata alle malattie rare e dello screening neonatale genomico**.

NOME: Stephen

COGNOME: Kingsmore

PROFESSIONE: Medico, Ricercatore e Dirigente in Medicina Genomica

DISCIPLINA: Medicina Genomica Pediatrica / Genetica Clinica / Precision Medicine

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE:

Presidente e CEO del Rady Children's Institute for Genomic Medicine (RCIGM), San Diego, CA, e titolare della David Hale Chair presso il Rady Children's Hospital.

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI:

Stephen Kingsmore è Presidente e CEO del Rady Children's Institute for Genomic Medicine, dove guida l'implementazione della medicina genomica pediatrica in Nord America. Le principali aree di applicazione includono:

- **Rapid Diagnostic Genome Sequencing (RDGS)** per diagnosi ultra-rapida di malattie genetiche nei bambini;
- **Genome-to-Treatment**, supporto clinico personalizzato per pazienti pediatrici con nuova diagnosi;
- **BeginNGS**, programma di screening neonatale basato sul sequenziamento genomico.

NOME: Romina

COGNOME: Ficarella

PROFESSIONE: Dirigente Biologo – Genetista Medico

DISCIPLINA: Genetica Medica / Citogenetica / Genetica Prenatale e Riproduttiva

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE:

Dirigente Biologo presso U.O.C. Genetica Medica, Dipartimento Gestione Avanzata Rischio Riproduttivo e Gravidanze a Rischio – Ospedale Di Venere, ASL Bari.

Docente a contratto di Genetica Medica (MED03) presso Università degli Studi di Bari Aldo Moro.

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI:

Negli ultimi due anni ha svolto attività clinico-diagnostica e scientifica nell'ambito della Genetica Medica, con particolare riferimento a:

- Diagnostica genetica prenatale (analisi NGS, WES, array-CGH, citogenetica molecolare)
- Interpretazione di varianti genomiche e counselling genetico in ambito prenatale e post-natale
- Applicazioni cliniche del Whole Exome Sequencing in genetica prenatale
- Gestione di casi complessi di sindromi malformative e anomalie cromosomiche

NOME: Paola

COGNOME: Grammatico

PROFESSIONE: Professore Ordinario di Genetica Medica / Direttore di UOC di Genetica Medica

DISCIPLINA: Genetica Medica (MED/03)

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE:

Professore Ordinario presso Sapienza Università di Roma.

Direttore UOC Laboratorio di Genetica Medica e Direttore del Dipartimento delle Diagnostiche di Laboratorio presso Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini.

Presidente della Società Italiana di Genetica Umana (triennio 2025–2028).

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI:

Negli ultimi due anni ha svolto intensa attività clinica, scientifica e istituzionale nell'ambito della Genetica Medica

NOME: Mariano Massimo

COGNOME: Manzionna

PROFESSIONE: Medico Chirurgo – Specialista in Pediatria

DISCIPLINA: Pediatria e Neonatologia / Sanità Pubblica

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE:

Direttore U.O.C. Pediatria e Neonatologia – P.O. San Paolo, ASL Bari.

Direttore del Dipartimento di Medicina dell'Età Evolutiva (dal 2022).

Professore Straordinario di "Sanità pubblica e medicina di comunità" presso Università degli Studi Guglielmo Marcon

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI:

Negli ultimi due anni ha svolto attività clinica, gestionale e formativa nell'ambito della Pediatria e Neonatologia

NOME: Maria Cristina

COGNOME: Nuzzi

PROFESSIONE: Dirigente Biologo – Specialista in Genetica Medica

DISCIPLINA: Genetica Medica / Citogenetica Prenatale e Oncoematologica

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE:

Dirigente Responsabile della Struttura Semplice di Genetica Medica presso UOC Patologia Clinica – P.O.C. SS Annunziata, ASL Taranto.

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI:

Negli ultimi due anni ha svolto attività clinico-diagnostica e gestionale nell'ambito della Genetica Medica

NOME: Enrico

COGNOME: Rosati

PROFESSIONE: Medico Chirurgo – Specialista in Pediatria

DISCIPLINA: Pediatria e Neonatologia / Terapia Intensiva Neonatale (UTIN)

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE:

Direttore UOC Neonatologia UTIN – P.O. "Vito Fazzi", ASL Lecce.

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI:

Negli ultimi due anni il Dott. Enrico Rosati ha svolto attività clinica, gestionale e scientifica nell'ambito della Neonatologia e della Terapia Intensiva Neonatale.

NOME: Margherita

COGNOME: Ruoppolo

PROFESSIONE: Professore Ordinario di Biochimica

DISCIPLINA: Biochimica (BIOS-07/A) / Proteomica e Metabolomica in Medicina Molecolare

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE:

Professore Ordinario presso il Dipartimento di Medicina Molecolare e Biotecnologie Mediche, Università degli Studi di Napoli Federico II.

Responsabile di Programma Dipartimentale presso il DAI di Medicina di Laboratorio, Azienda Universitaria Policlinico Federico II.

Presidente della Società Italiana Malattie Metaboliche Ereditarie e Screening Neonatali (dal 2026).

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI:

Negli ultimi due anni la Prof.ssa Margherita Ruoppolo ha svolto attività accademica, scientifica e istituzionale di rilievo nazionale e internazionale nel campo della Biochimica e delle scienze "omiche".

NOME: Simonetta

COGNOME: Simonetti

PROFESSIONE: Biologo – Specialista in Biochimica e Chimica Clinica

DISCIPLINA: Biochimica Clinica / Screening Neonatale / Malattie Metaboliche Ereditarie

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE:

Responsabile U.O.S.D. Patologia Clinica e Centro Regionale Screening Neonatali presso Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII – Azienda Ospedaliero Universitaria Policlinico di Bari.

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI:

Negli ultimi due anni la Dott.ssa Simonetta Simonetti ha svolto attività gestionale, diagnostica e scientifica nell'ambito della Biochimica Clinica e dello Screening Neonatale.

NOME: Francesco Danilo

COGNOME: Tiziano

PROFESSIONE: Medico Chirurgo – Specialista in Genetica Medica

DISCIPLINA: Genetica Medica (MED/03) / Neurogenetica e Malattie Neuromuscolari

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE:

Dirigente Medico di I livello – Servizio di Genetica Medica, Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS.

Professore di II fascia presso Università Cattolica del Sacro Cuore – Istituto di Genetica Medica.

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI:

Negli ultimi due anni il Prof. Francesco Danilo Tiziano ha svolto intensa attività clinica, accademica e scientifica nel campo della Genetica Medica, con particolare focus sulle malattie neuromuscolari e rare.

NOME: Filippo

COGNOME: Anelli

PROFESSIONE: Medico Chirurgo

DISCIPLINA: Medicina Generale, Reumatologia, Farmacologia Clinica

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE: Medico di Medicina Generale a Noicattaro, Direttore della Scuola di Formazione Specifica in Medicina Generale - Provincia di Bari

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI: Attività di docenza, Direttore Responsabile del "Notiziario", Rivista dell'Ordine dei Medici Chirurghi ed Odontoiatri della Provincia di Bari, Presidente della Federazione Nazionale degli Ordini dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri

NOME: Maria Francesca

COGNOME: Bedeschi

PROFESSIONE: Medico Chirurgo

DISCIPLINA: Genetica Medica, Pediatria

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE: Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI: Dirigente medico con incarico di alta specializzazione in genetica clinica, coordinamento del percorso diagnostico per sindromi rare e displasie scheletriche, consulenze genetiche pre-concezionali e prenatali. PI di Clinical Trials su Acondroplasia e Ipocondroplasia .

NOME: Simona

COGNOME: Bellagambi

PROFESSIONE: Vicepresidente di EURORDIS Rare Diseases Europe

DISCIPLINA: Malattie Rare

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE: EURORDIS Rare Diseases Europe, UNIAMO FIMR (Federazione Italiana Malattie Rare)

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI: Componente del Comitato Nazionale Malattie Rare presso il Ministero della Salute, Vice Presidente di EURORDIS, membro di vari gruppi di lavoro e progetti internazionali, relatore e docente in Master Universitari e corsi di formazione sulle Malattie Rare, coinvolta in numerosi progetti di screening e diagnosi delle malattie rare

NOME: Fabio

COGNOME: Cardinale

PROFESSIONE: Dirigente Medico di I livello, Primario di Pediatria

DISCIPLINA: Pediatria, Allergologia, Immunologia Pediatrica, Pneumologia Pediatrica

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE: Azienda Ospedaliero-Universitaria "Policlinico-Giovanni XXIII" di Bari

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI: Direttore di Struttura Complessa in Pediatria, gestione di Pronto Soccorso, Docente e Relatore in numerosi congressi e corsi di formazione, autore di pubblicazioni scientifiche, membro di diverse società scientifiche, e Peer Reviewer per 18 riviste internazionali

NOME: Valerio

COGNOME: Cecinati

PROFESSIONE: Direttore UOC Pediatria Oncoematologia Pediatrica e Talassemia

DISCIPLINA: Pediatria, Oncoematologia Pediatrica, Talassemia

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE: Ospedale "SS Annunziata" ASL Taranto, Università degli Studi di Bari

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI: Responsabile della UOSD Oncoematologia Pediatrica, attività di ricerca in ambito pediatrico, coinvolto in numerosi progetti di ricerca, docente in vari corsi e master, e relatore in congressi nazionali e internazionali. Membro di diverse società scientifiche, tra cui la Società Italiana di Pediatria e la International Society of Pediatric Oncology

NOME: Cristina Giovanna

COGNOME: Cereda

PROFESSIONE: Direttore dell'UOC di Screening Neonatale, Genomica Funzionale e Malattie Rare

DISCIPLINA: Genomica Funzionale, Malattie Rare

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE: ASST Fatebenefratelli - Sacco, Presidio Ospedaliero Ospedale dei Bambini V. Buzzi

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI: Professore Associato in Genetica Applicata, Direttore del laboratorio di screening neonatale, responsabile della ricerca in malattie rare e genetiche, e partecipante a vari progetti di ricerca europei e internazionali

NOME: Lucrezia

COGNOME: De Cosmo

PROFESSIONE: Direttore SC di Neonatologia e TIN, Responsabile di UOS di Patologie Congenite Neonatali e Malattie Rare

DISCIPLINA: Neonatologia, Neurologia Neonatale, Malattie Rare

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE: Azienda Ospedaliero-Universitaria Consorziale Policlinico di Bari, Ospedale SS Annunziata Taranto

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI: Responsabile della neonatologia e TIN, esperta nella gestione delle encefalopatie neonatali, malattie metaboliche neonatali e patologie neurocutanee. Ha effettuato numerose attività di ricerca e follow-up in neonati ad alto rischio neurologico, con competenze in tecniche avanzate come EEG neonatale e ipotermia sistemica

NOME: Donatella

COGNOME: De Giovanni

PROFESSIONE: Medico Chirurgo, Specialista in Pediatria

DISCIPLINA: Pediatria, Malattie Metaboliche

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE: UOC Malattie Metaboliche Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII, Bari

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI: Esperienza lavorativa come medico nella Neonatologia e Pediatria, con focus sulle malattie metaboliche. Ha anche partecipato come docente in corsi di formazione in pediatria

NOME: Delio

COGNOME: Gagliardi

PROFESSIONE: Dirigente Medico di 1° livello, Neurologia Pediatrica

DISCIPLINA: Neurologia Pediatrica

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE: Azienda Policlinico Ospedaliero Pediatrico Giovanni XXIII di Bari

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI: Direttore f.f. dell'U.O. di Neurologia Pediatrica, con esperienza nella gestione di malattie neuromuscolari (come la SMA), epilettiche, e rare. È anche referente clinico regionale per l'atrofia muscolare spinale (SMA) e miastenia pediatrica. Ha sviluppato competenze specifiche nell'uso di terapie geniche e modificanti, partecipando a progetti di ricerca e screening neonatale

NOME: Mario

COGNOME: Giordano

PROFESSIONE: Dirigente Medico, Responsabile UOSD Nefrologia e Dialisi Pediatrica

DISCIPLINA: Nefrologia Pediatrica

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE: Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII, Azienda Ospedaliero-Universitaria Consorziale Policlinico, Bari

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI: Responsabile dell'Unità Operativa Semplice Dipartimentale di Nefrologia Pediatrica, con esperienza nella gestione di patologie nefrologiche, dialisi peritoneale e emodialisi pediatrica, preparazione e follow-up di trapianto renale pediatrico, e attività ambulatoriale specialistica

NOME: Giuseppe

COGNOME: Lassandro

PROFESSIONE: Pediatra

DISCIPLINA: Pediatria, Ematologia Pediatrica, Medicina Sportiva per Bambini

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE: Azienda Ospedaliero-Universitaria Consorziale Policlinico-Giovanni XXIII di Bari

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI: Pediatra con esperienza in disturbi della coagulazione pediatrica (Emofilia, Disturbi Piastrinici) e medicina sportiva per bambini. È il referente per i disturbi della coagulazione pediatrica e ha pubblicato numerosi articoli su riviste internazionali focalizzandosi su Pediatria, Ematologia e Medicina Sportiva.

NOME: Franco

COGNOME: Locatelli

PROFESSIONE: Professore Ordinario di Pediatria

DISCIPLINA: Ematologia Pediatrica, Oncologia Pediatrica, Terapia Genica e Cellulare

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE: Università Cattolica del Sacro Cuore, Ospedale Bambino Gesù di Roma

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI: Direttore del Dipartimento di Ematologia, Oncologia e Terapia Genica e Cellulare presso l'IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma. È specializzato in ematologia pediatrica, oncologia pediatrica e trapianto di cellule staminali ematopoietiche. Ha dato importanti contributi nel campo delle terapie con CAR T-cells, terapia genica e editing del genoma per le neoplasie ematologiche e le emoglobinopatie

NOME: Monica Rosa

COGNOME: Miozzo

PROFESSIONE: Professore Ordinario in Genetica Medica

DISCIPLINA: Genetica Medica, Genomica, Medicina Personalizzata, Epigenomica

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE: Università degli Studi di Milano, ASST Santi Paolo e Carlo

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI: Direttore della Struttura Complessa di Genetica Medica presso l'ASST Santi Paolo e Carlo di Milano, con esperienza in diagnostica genetica e genomica, medicina personalizzata, epigenetica, e farmacogenetica. Ha organizzato attività diagnostiche per la profilazione molecolare di tumori solidi e ematologici e ha sviluppato piattaforme di analisi genomica e trascrittomica

NOME: Amelia

COGNOME: Morrone

PROFESSIONE: Professore Associato di Pediatria

DISCIPLINA: Genetica Medica, Malattie Neurometaboliche

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE: Università degli Studi di Firenze, Ospedale Pediatrico Meyer IRCCS, Firenze

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI: Responsabile del Laboratorio di Genetica Molecolare delle Malattie Neurometaboliche presso l'Ospedale Pediatrico Meyer. Ha una vasta esperienza nella diagnosi e ricerca sulle malattie da accumulo lisosomiale, come la malattia di Fabry, la malattia di Gaucher, e altre malattie genetiche. Ha sviluppato numerosi studi molecolari e clinici, contribuendo significativamente alla ricerca su malattie genetiche rare, inclusi approcci innovativi come l'uso di chaperoni farmacologici

NOME: Emanuela

COGNOME: Ponzi

PROFESSIONE: Dirigente Medico di I livello, Professore Associato di Pediatria

DISCIPLINA: Genetica Medica, Malattie Neurometaboliche

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE: Ospedale Pediatrico Meyer IRCCS, Università degli Studi di Bari

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI: Responsabile del Laboratorio di Genetica Medica presso l'Ospedale Pediatrico Meyer. Ha sviluppato competenze in counseling genetico preconcezionale, prenatale, oncogenetico e nella gestione della diagnosi e del follow-up di malattie genetiche rare, in particolare quelle da accumulo lisosomiale come la malattia di Fabry e Gaucher

NOME: Michele

COGNOME: Quercia

PROFESSIONE: Pediatra-Neonatologo

DISCIPLINA: Neonatologia

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE: Azienda Ospedaliero-Universitaria Consorziale Policlinico di Bari

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI: Dirigente Medico di I livello presso la U.O.C. Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale. Ha una lunga esperienza nella gestione dei neonati critici, tra cui la gestione post-operatoria in terapia intensiva neonatale, e ha partecipato come docente in corsi di formazione sul tema della neonatologia

NOME: Gioacchino

COGNOME: Scarano

PROFESSIONE: Medico Genetista Clinico

DISCIPLINA: Genetica Medica, Malattie Rare, Difetti Congeniti

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE: Ospedale Monaldi, AORN dei Colli, Napoli; Azienda Ospedaliera "San Pio", Benevento

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI: Responsabile dell'Ambulatorio di Genetica Medica presso Ospedale Monaldi di Napoli, con esperienza quarantennale nella diagnosi e assistenza dei difetti congeniti e delle malattie rare, nonché nella diagnosi prenatale. Fondatore e responsabile scientifico del Registro Regionale dei Difetti Congeniti della Campania. Autore di oltre 140 pubblicazioni scientifiche, ha contribuito a programmi di formazione e campagne di informazione sul counselling preconcezionale

NOME: Albina

COGNOME: Tummolo

PROFESSIONE: Medico Specialista in Pediatria

DISCIPLINA: Malattie Metaboliche e Genetica Medica

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE: Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico di Bari, Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI: Responsabile dello Screening Metabolico Neonatale Esteso e delle diagnosi correlate, gestendo circa 150 pazienti con nuove diagnosi ogni anno. Ha partecipato a numerosi studi di ricerca e ha coordinato il programma nazionale di screening per le malattie metaboliche ereditarie, incluse collaborazioni con il programma Telethon. Autore di numerose pubblicazioni internazionali e ha tenuto corsi di insegnamento in vari master universitari

NOME: Paolo

COGNOME: Volpe

PROFESSIONE: Medico Specialista in Ginecologia e Ostetricia

DISCIPLINA: Medicina Fetale, Diagnosi Prenatale

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE: ASL BA – Ospedale "Di Venere" Bari, ASL BA – Ospedale "Sarcone" Terlizzi (BA)

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI: Direttore della UOC di Medicina Fetale, Centro di Riferimento Regionale per la diagnosi e gestione delle patologie materno-fetali. Presidente della Società Italiana di Ecografia Ostetrico-Ginecologica (SIEOG), membro del gruppo advisory ISUOG. Ha partecipato all'elaborazione delle Linee Guida Nazionali SIEOG e ha coordinato progetti regionali sullo screening prenatale per la preeclampsia e anomalie cromosomiche

NOME: Fabiano

COGNOME: Amati

PROFESSIONE: Avvocato cassazionista (libera professione)

DISCIPLINA:

Diritto amministrativo, diritto penale, diritto contabile e costituzionale

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE:

Studio Legale – Via Cairoli 105, Bari (libera professione)

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI:

Assessore presso Regione Puglia – Assessorato al Bilancio, Ragioneria, Finanze e Affari Generali (ottobre 2024 – gennaio 2026)

Consigliere Regionale della Puglia (in continuità fino al 2026)

Attività continuativa di avvocato cassazionista in ambito amministrativo, penale e contabile

Attività scientifica e pubblicistica, con pubblicazione nel 2025 su temi di scienze omiche e giustizia

NOME: Giuseppina

COGNOME: Annicchiarico

PROFESSIONE: Pediatra di libera scelta

DISCIPLINA:

Pediatria (con particolare esperienza nelle malattie rare)

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE:

Libera professione come Pediatra di libera scelta

Collaborazione con AReSS Puglia (Agenzia Regionale per la Salute e il Sociale)

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI:

Esperto per il coordinamento, sviluppo e monitoraggio della rete regionale delle malattie rare presso AReSS Puglia (fino a febbraio 2026)

Coordinatore del Coordinamento Regionale Malattie Rare (CoReMaR)

Responsabile del Registro Regionale Malattie Rare (SIMaRRP)

Partecipazione a tavoli tecnici nazionali (Ministero della Salute, Piano Nazionale Malattie Rare 2023–2026, Stati Generali MR 2025/2026)

Attività di ricerca e innovazione (brevetto su trattamento dell'epidermolisi bollosa)

Attività scientifica e divulgativa in ambito nazionale e internazionale (conferenze, webinar, pubblicazioni)

NOME: Giuseppina

COGNOME: Annicchiarico

PROFESSIONE: Pediatra di libera scelta

DISCIPLINA: Pediatria

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE: Libera professione; incarico di collaborazione autonoma professionale presso AReSS Puglia come esperto per il coordinamento, lo sviluppo e il monitoraggio della rete regionale delle malattie rare

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI: Pediatra di libera scelta. Ha ricoperto fino al 21 febbraio 2026 un incarico presso AReSS Puglia come esperto per il coordinamento, lo sviluppo e il monitoraggio della rete regionale delle malattie rare. È coordinatore del CoReMaR e responsabile del registro regionale SIMaRRP. Ha partecipato come componente tecnico esperto a commissioni del Ministero della Salute su revisione dell'elenco delle malattie rare, ERN, Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026, progetto europeo Ja Jarden e Stati Generali MR 2025/2026. Negli ultimi anni ha inoltre curato il coordinamento scientifico della raccolta e pubblicazione delle "schede di percorsi organizzativi" pubblicate con DDG AReSS 53/2025.

NOME: Antonella

COGNOME: Caroli

PROFESSIONE: Dirigente / Funzionario pubblico (ambito sanitario)

DISCIPLINA: Economia sanitaria / Programmazione e monitoraggio assistenza sanitaria

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE: Regione Puglia – Sezione Programmazione e Monitoraggio Assistenza Sanitaria e Medicina Convenzionata

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI:

Dirigente presso la Regione Puglia con attività nell'ambito della programmazione e monitoraggio dell'assistenza sanitaria e della medicina convenzionata. Funzionario pubblico con incarichi organizzativi e deleghe dirigenziali su qualificazione e razionalizzazione della spesa sanitaria, determinazione delle tariffe dei ricoveri e sviluppo di nuovi modelli organizzativi. Referente regionale per numerosi incarichi presso il Ministero della Salute. Componente di comitati tecnici e scientifici a livello nazionale (tra cui CTS e Commissione Salute della Conferenza Stato-Regioni). Attività accademica come cultrice della materia in Economia pubblica presso Università LUM e partecipazione come relatrice a numerosi convegni.

NOME: Vitangelo

COGNOME: Dattoli

PROFESSIONE: Medico chirurgo / Direttore sanitario

DISCIPLINA: Direzione sanitaria / Igiene e organizzazione dei servizi sanitari

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE: Ospedale Generale Regionale "F. Miulli" di Acquaviva delle Fonti (BA)

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI:

Direttore Sanitario dell'Ospedale Generale Regionale "F. Miulli" di Acquaviva delle Fonti (incarico in essere) e responsabile dell'Organismo di Coordinamento e Promozione dei rapporti con le Università. Ha maturato una lunga esperienza come Direttore Generale in aziende ospedaliero-universitarie e IRCCS, nonché componente di consigli di amministrazione e organismi istituzionali (tra cui Istituto Superiore di Sanità). Attività consolidata in ambito di programmazione sanitaria, organizzazione dei servizi, governance clinica e formazione manageriale. Negli ultimi anni ha proseguito attività di docenza, partecipazione a progetti nazionali ed europei e produzione scientifica in ambito sanitario e organizzativo.

NOME: Annamaria

COGNOME: De Luca

PROFESSIONE: Professore Ordinario

DISCIPLINA: Farmacologia

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE: Università degli Studi di Bari "Aldo Moro"

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI:

Professore Ordinario di Farmacologia presso l'Università degli Studi di Bari "Aldo Moro", con intensa attività didattica nei corsi di laurea e nei programmi di dottorato e specializzazione, nonché in master e formazione ECM. Vice-Direttore del Dipartimento di Farmacia – Scienze del Farmaco e componente di numerosi organismi istituzionali e scientifici nazionali e internazionali, tra cui commissioni regionali farmaci, comitati etici e network europei sulle malattie rare. Attività di ricerca focalizzata su farmacologia clinica e traslazionale, con particolare riferimento alle malattie genetiche rare neuromuscolari, sviluppo e validazione di nuovi farmaci, biomarcatori e modelli sperimentali. Coordinamento e partecipazione a progetti di ricerca nazionali ed europei (PNRR, Horizon Europe, PRIN). Autrice di numerose pubblicazioni scientifiche su riviste internazionali.

NOME: Nic

COGNOME: Encina

PROFESSIONE: Executive in digital health e precision medicine

DISCIPLINA: Digital health / Precision medicine / Innovazione tecnologica

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE: International Consortium on Newborn Sequencing (ICoNS); Harvard University (Precision Population Health Program)

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI:

Leader internazionale nel campo della digital health e della medicina di precisione. Fondatore e Presidente dell'International Consortium on Newborn Sequencing (ICoNS), con attività di coordinamento di collaborazioni scientifiche globali e sviluppo di programmi per lo screening genomico neonatale. Distinguished Founding Director e co-fondatore del programma "Precision Population Health" presso Harvard University, con attività di indirizzo strategico e integrazione delle tecnologie di medicina di precisione nei sistemi sanitari. Co-fondatore di iniziative imprenditoriali in ambito digital health e genomica, con esperienza nella progettazione e implementazione di piattaforme AI-driven, strategie di innovazione e programmi di ricerca traslazionale. Attività continuativa di leadership in progetti internazionali, sviluppo di partnership e organizzazione di eventi scientifici di rilievo globale.

NOME: Giuseppe

COGNOME: Latorre

PROFESSIONE: Medico chirurgo

DISCIPLINA: Neonatologia / Terapia Intensiva Neonatale

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE: Ospedale Generale Regionale "F. Miulli" – Acquaviva delle Fonti (BA)

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI:

Direttore della UOC di Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale presso l'Ospedale "F. Miulli". Attività clinica e organizzativa nell'ambito della neonatologia intensiva, con responsabilità nella gestione della struttura complessa e dei percorsi assistenziali. Coinvolto in studi clinici internazionali in ambito neonatologico (es. PREPARE, AENEAS, NEONIV) e attività scientifica con pubblicazioni su riviste nazionali e internazionali. Svolge attività di docenza e formazione in ambito pediatrico e neonatologico ed è relatore in congressi e corsi di aggiornamento. Coordina inoltre attività organizzative e progetti di sorveglianza delle infezioni ospedaliere.

NOME: Maristella de Las Nieves

COGNOME: Lombardi

PROFESSIONE: Medico chirurgo

DISCIPLINA: Cardiologia

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE: UO di Cardiologia – Ospedale Giovanni XXIII, Bari

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI:

Dirigente Medico presso l'UO di Cardiologia dell'Ospedale Giovanni XXIII di Bari, con incarico di alta specializzazione in aritmologia clinica. Referente per la Cardiologia Pediatrica nell'ambito della Rete Regionale Malattie Rare della Regione Puglia, con attività su cardiopatie congenite rare e ipertensione arteriosa polmonare. Coinvolta in tavoli tecnici regionali per la definizione di PDTA (es. Sindrome di Marfan) e in attività di aggiornamento ECM continuativo. Attività clinica e diagnostica avanzata in ambito cardiologico (adulto e pediatrico), inclusa cardiogenetica. Partecipa a gruppi di lavoro e società scientifiche nazionali (SICP) e svolge attività didattica in ambito universitario e formativo.

NOME: Gianfranco

COGNOME: Maffei

PROFESSIONE: Medico chirurgo

DISCIPLINA: Pediatria / Neonatologia

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE: A.O.U. Ospedali Riuniti di Foggia

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI:

Direttore del Dipartimento Pediatrico dell'A.O.U. Ospedali Riuniti di Foggia (dal dicembre 2024) e Direttore della Struttura Complessa di Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale. Attività clinica, organizzativa e gestionale in ambito neonatologico ad alta complessità, con particolare esperienza nella terapia intensiva e nel supporto respiratorio neonatale. Coinvolto in progetti di ricerca nazionali (incluso progetto PNRR su prevenzione delle patologie respiratorie croniche) e autore di numerose pubblicazioni scientifiche su riviste internazionali. Svolge attività di docenza universitaria, formazione specialistica e aggiornamento ECM, con partecipazione come relatore e moderatore a numerosi congressi nazionali e internazionali. Organizzatore e responsabile scientifico di corsi di formazione in ambito neonatologico e rianimazione neonatale.

NOME: Thomas

COGNOME: Minten

PROFESSIONE: Ricercatore

DISCIPLINA: Medicina / Economia sanitaria / Genomica e screening neonatale

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE: KU Leuven

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI:

Ricercatore presso KU Leuven con attività interdisciplinare tra medicina ed economia sanitaria. Coinvolto in gruppi di lavoro internazionali sullo screening neonatale e le malattie rare (EURORDIS, Flemish Government, International Consortium on Newborn Sequencing). Attività di ricerca focalizzata sull'implementazione dello screening genomico neonatale e sull'applicazione dei principi di sanità pubblica alla genomica, con pubblicazioni su riviste scientifiche internazionali. In parallelo, impegnato nella formazione medica (laurea in Medicina in corso di completamento) e in attività accademiche e di ricerca in ambito economico-sanitario.

NOME: Thomas

COGNOME: Minten

PROFESSIONE: Ricercatore

DISCIPLINA: Medicina / Economia sanitaria / Genomica e screening neonatale

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE: KU Leuven

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI:

Ricercatore presso KU Leuven con attività interdisciplinare tra medicina ed economia sanitaria. Coinvolto in gruppi di lavoro internazionali sullo screening neonatale e le malattie rare (EURORDIS, Flemish Government, International Consortium on Newborn Sequencing). Attività di ricerca focalizzata sull'implementazione dello screening genomico neonatale e sull'applicazione dei principi di sanità pubblica alla genomica, con pubblicazioni su riviste scientifiche internazionali. In parallelo, impegnato nella formazione medica (laurea in Medicina in corso di completamento) e in attività accademiche e di ricerca in ambito economico-sanitario.

NOME: Luigi

COGNOME: Fruscio

PROFESSIONE: Direttore Generale ASL / dirigente amministrativo; nel CV firma anche come "Avv. Luigi Fruscio".

DISCIPLINA: Amministrazione e management sanitario pubblico.

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE: ASL di Bari; attualmente anche Commissario Straordinario dell'IRCCS "Saverio De Bellis".

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI:

Negli ultimi due anni ha svolto incarichi apicali nel sistema sanitario pubblico pugliese. Dal 18 marzo 2024 al 16 febbraio 2025 è stato Direttore Generale facente funzioni della ASL di Bari, in qualità di Direttore Amministrativo. Dal 17 febbraio 2025 è Direttore Generale della ASL di Bari. Dal 3 aprile 2025 ricopre anche l'incarico di Commissario Straordinario dell'IRCCS Saverio De Bellis. Sul piano formativo/professionale, nel periodo recente risulta inoltre nominato Direttore Generale della ASL di Bari con delibera regionale del 29 gennaio 2025 ed è inserito nell'elenco nazionale degli idonei alla nomina di Direttore Generale delle aziende sanitarie, con ultima pubblicazione indicata al 15 luglio 2025.

NOME: Fabio

COGNOME: Passetti

PROFESSIONE: Ricercatore

DISCIPLINA: Bioinformatica / Biologia computazionale

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE:

Oswaldo Cruz Foundation (Fiocruz), Carlos Chagas Institute – Curitiba (Brasile)

Profilo accademico/di ricerca (non libera professione)

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI:

Attività come ricercatore presso Fiocruz (Carlos Chagas Institute)

Coordinatore del Center for Precision Public Health (Curitiba, Brasile)

Principal Investigator (PI) del progetto:

NAPI Precision Public Health Project

Coinvolgimento come PI nel progetto Genomas SUS

Attività di ricerca in:

genomica

trascrittomica

proteomica

integrazione e analisi dati omici

Negli ultimi anni risulta quindi:

attivo in ricerca avanzata in sanità pubblica di precisione

con ruolo di coordinamento e leadership scientifica

NOME:

COGNOME:

PROFESSIONE:

DISCIPLINA:

ENTE DI APPARTENENZA / LIBERA PROFESSIONE:

DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE / FORMATIVA DEGLI ULTIMI DUE ANNI:

Il provider, ai sensi dall' art. 47 del DPR n.445/2000, consapevole delle conseguenze previste dall'art. 76, dichiara:

- di aver fornito all'interessato l'informativa sul trattamento dei dati personali (art. 13 del Regolamento europeo 2016/679; artt. 68, 70, 76, 96 Accordo Stato-Regioni 2017 "La formazione continua nel settore salute"- Rep. Atti 14/CSR del 2.2.2017 - Par. 4.6, lett. j) Manuale Nazionale di Accreditamento per l'Erogazione di Eventi ECM);
- di aver informato l'interessato che il programma dell'evento ECM, di cui le suddette informazioni contribuiscono a formarne il contenuto minimo, verrà inserito nel catalogo degli eventi E.C.M. tenuto dall'ente accreditante;