

PROGETTO FORMATIVO

LUCE

Illuminating the Rare

➔ <i>Provider ECM:</i>	SUMMEET SRL – ID 604
➔ <i>Date:</i>	12 giugno - 12 ottobre 2026
➔ <i>Tipologia:</i>	Blended (RES + FSC + FAD)
➔ <i>Sede modulo RES:</i>	S HOTEL Via Po, 86, 66020 San Giovanni Teatino CH
➔ <i>Sede modulo FAD:</i>	<i>Indirizzo fisico: Summeet Srl</i> <i>Via Paolo Maspero, 5 – 21100 Varese</i> <i>Accesso Piattaforma FAD:</i> <i>URL http://fad.summeet.it</i>
➔ <i>Obiettivo formativo:</i>	Identificare nuovi pazienti attraverso strategie mirate di screening genetico e diagnostico nelle regioni dove esistono peculiarità genetiche e necessità cliniche specifiche. Evidenziare il rischio di sotto-diagnosi di forme omozigoti nei pazienti eterozigoti, sensibilizzando i clinici sull'importanza di ripetere i test genetici e di considerare le risposte terapeutiche come criterio diagnostico.
➔ <i>Responsabili Scientifici:</i>	Prof. Francesco Cipollone e Prof. Damiano D'Ardes
➔ <i>Partecipanti:</i>	N. 30 Medici Chirurghi (Diabetologia, Endocrinologia, Medicina interna, Cardiologia, Pediatria, Pediatri di Libera Scelta, Chirurgia vascolare, Medicina Generale, Nefrologia)
➔ <i>Durata (ore/giorni):</i>	10 ore formative
➔ <i>Crediti formativi:</i>	11

RAZIONALE SCIENTIFICO

L'ipercolesterolemia familiare omozigote (HoFH) è una malattia genetica rara e grave caratterizzata da livelli estremamente elevati di colesterolo LDL fin dalla nascita, causata nella maggior parte dei casi da mutazioni bialleliche nel gene per il recettore delle lipoproteine a bassa densità.

Questa condizione si distingue dall'ipercolesterolemia familiare eterozigote (HeFH) per la sua maggiore severità clinica, una scarsa risposta al trattamento ipolipemizzante convenzionale e le gravi complicanze cardiovascolari che spesso si manifestano già in età pediatrica.

Nei pazienti con HoFH, la riduzione dell'uptake delle LDL circolanti porta a un rischio estremamente elevato di



aterosclerosi precoce, stenosi valvolare e infarti miocardici, spesso entro i primi due decenni di vita se non trattati. L'evoluzione naturale della malattia è stata profondamente modificata dall'introduzione di terapie mirate, ma l'accesso tempestivo a diagnosi e trattamento rimane una sfida critica.

L'identificazione precoce di pazienti con ipercolesterolemia familiare omozigote rimane una necessità prioritaria. Il progetto ha l'obiettivo di sensibilizzare gli specialisti sull'importanza della diagnosi differenziale, in particolare nella distinzione tra eterozigoti e omozigoti, e di promuovere l'adozione di protocolli diagnostici avanzati. Inoltre, intende rafforzare la formazione dei clinici che operano in aree ad alta prevalenza o con esigenze organizzative specifiche, contribuendo così a migliorare l'appropriatezza diagnostica e la qualità dell'assistenza.

GANTT DI PROGETTO

- Sottomissione della Survey Pre-evento per raccogliere dati e informazioni relativi alla caratterizzazione genetica dei pazienti con sospetta o confermata HoFH e i relativi livelli di C-LDL.
- 1° Touchpoint di allineamento per analizzare i risultati della survey e gli highlights points (RES Monogiornata)
- Formazione Sul Campo
- 2° Touchpoint di allineamento per favorire la condivisione delle esperienze cliniche e delle criticità emerse durante la FSC (Webinar)

PROGRAMMA SCIENTIFICO

12 GIUGNO 2026 – MODULO RES

Ore 13.00	Apertura segreteria
Ore 14.00	Introduzione ai lavori e illustrazione degli obiettivi del corso Prof. Francesco Cipollone e Prof. Damiano D'Ardes
Ore 14.20	HoFH e rischio cardiovascolare: manifestazioni e implicazioni cliniche Prof. Marco Bucci
Ore 14.50	Sessione Q&A Tutti i partecipanti
Ore 15.00	Gestione terapeutica dell'HoFH in ambito cardiovascolare: obiettivi LDL, strategie combinate e opzioni terapeutiche Prof. Francesco Cipollone
Ore 15.30	Sessione Q&A Tutti i partecipanti
Ore 15.40	Diagnosi differenziale tra dislipidemie comuni e forme genetiche severe: il supporto del test genetico Prof.ssa Valentina Gatta
Ore 16.10	Sessione Q&A Tutti i partecipanti
Ore 16.20	La stabilizzazione della placca nel paziente con ipercolesterolemia su base genetica

Dott. Massimo Di Marco

- Ore 16.50 *Sessione Q&A*
Tutti i partecipanti
- Ore 17.00 *Coffee Break*
- Ore 17.10 *Tavola rotonda - Il ruolo del cardiologo nella diagnosi precoce dell'HoFH: percorsi attuali e possibili miglioramenti nella pratica clinica*
Tutti i partecipanti e faculty
- Ore 17.50 *Esperienze dal territorio: Tavola rotonda con focus su gestione clinica regionale*
Dott.ssa Artenca Shehu
- Ore 18.00 *Presentazione dei risultati della Survey*
Prof. Damiano D'Ardes
- Ore 18.10 *Workshop: HCP Journey*
Tutti i Partecipanti e faculty
- Ore 18.20 *Tavola rotonda – Dalla cardiologia al centro lipidologico: come costruire un referral tempestivo e sostenibile*
Tutti i Partecipanti e faculty
- Ore 19.00 *Presentazione del percorso di Formazione Sul Campo*
Prof. Francesco Cipollone e Prof. Damiano D'Ardes
- Ore 19.15 *Take home messages e chiusura dei lavori*
Prof. Francesco Cipollone e Prof. Damiano D'Ardes

13 GIUGNO – 11 OTTOBRE 2026 – MODULO FORMAZIONE SUL CAMPO

Nel periodo che intercorre tra il primo e il secondo incontro.

MODALITA': individuale

Applicazione del percorso diagnostico-terapeutico nella pratica clinica e raccolta di esperienze cliniche.

Il percorso di Formazione Sul Campo mira a consolidare le competenze cliniche dei partecipanti nella diagnosi e gestione dell'HoFH attraverso un approccio pratico che li coinvolga direttamente come protagonisti del processo formativo.

Durante questa fase, la raccolta di esperienze e dati clinici da parte dei partecipanti è fondamentale per favorire il confronto e il miglioramento collettivo durante il secondo incontro.

Al termine del percorso di FSC, i Coordinatori avranno il compito di identificare i casi più emblematici e significativi da presentare durante l'incontro Webinar.

12 OTTOBRE 2026 – MODULO FAD

- Ore 15.45 *Apertura stanza e collegamenti*
- Ore 16.00 *Introduzione ai lavori e illustrazione degli obiettivi*
Prof. Francesco Cipollone e Prof. Damiano D'Ardes

- Ore 16.10 HoFH: evidenze e progressi della mappatura diagnostica nei Centri
Tutti i partecipanti e faculty
- Ore 16.30 HoFH nella pratica clinica: condivisione di esperienze tra genetica, sospetti e conferme
Discussione in tema di:
- Genetica dubbia
 - Sfide diagnostiche e diagnosi confermate
 - Sospetti diagnostici
- Tutti i partecipanti e faculty***
- Ore 17.30 Tavola rotonda: sintesi operativa e ulteriori opportunità di miglioramento
Tutti i partecipanti e faculty
- Ore 17.45 Take home messages
Prof. Francesco Cipollone e Prof. Damiano D'Ardes
- Ore 18.00 Chiusura incontro

ACRONIMI

HoFH: ipercolesterolemia familiare omozigote

LDL: Low-Density Lipoprotein

HeFH: ipercolesterolemia familiare eterozigote

HCP: Healthcare Professional

Nome e Cognome	Laurea	Specializzazione	Affiliazione
Francesco Cipollone	Medicina e chirurgia	Medicina interna, Gastroenterologia	Professore Ordinario di Medicina Interna, Università di Chieti-Pescara
Damiano D'Ardes	Medicina e chirurgia	Medicina interna	Professore Associato di Medicina Interna, Università di Chieti-Pescara
Marco Bucci	Medicina e chirurgia	Cardiologia	Professore Associato, Università di Chieti-Pescara
Valentina Gatta	Scienze biologiche	Genetica medica	Professore Ordinario e direttore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Università di Chieti-Pescara
Massimo Di Marco	Medicina e chirurgia	Cardiologia	Direttore UOC Cardiologia con UTIC dell'Ospedale Santo Spirito di Pescara
Artenca Shehu	Medicina e chirurgia	Medicina interna	Borsista presso Scuola di Medicina e Scienza della Salute, Università di Chieti-Pescara