



PROGETTO FORMATIVO

LUCE

Illuminating the Rare

- **Provider ECM:** SUMMEET SRL – ID 604
- **Date:** 8 luglio - 8 ottobre 2026
- **Tipologia:** Blended (RES + FSC + FAD)
- **Sede modulo RES:** *Hotel Parco delle Fontane
Viale Scala Greca, 325 - 96100 Siracusa (SR)*
- **Sede modulo FAD:** *Indirizzo fisico: Summeet Srl
Via Paolo Maspero, 5 – 21100 Varese
Accesso Piattaforma FAD
URL <http://fad.summeet.it>*
- **Obiettivo formativo:** *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.*
- **Responsabili Scientifici:** *Roberto Scicali, Martino Ruggieri*
- **Partecipanti:** *N. 30 Medici Chirurghi (Discipline: Malattie metaboliche e diabetologia, Cardiologia, Endocrinologia, Medicina interna, Pediatria, Pediatria di libera scelta, Chirurgia vascolare, Medicina Generale, Nefrologia)*
- **Durata (ore/giorni):** 10 ore formative
- **Crediti formativi:** 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

- 1) Definizione dei Coordinatori e realizzazione della Survey Progettuale da sottoporre ai partecipanti.
- 2) 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.
- 3) 1° Touchpoint di allineamento per analizzare i risultati della survey e gli highlights points (**RES Monogiornata**)
- 4) Formazione Sul Campo
- 5) 2° Touchpoint di allineamento per favorire la condivisione delle esperienze cliniche e delle criticità emerse durante la FSC (**Webinar**)

PROGRAMMA SCIENTIFICO

8 LUGLIO 2026 – MODULO RES

Ore 09.30	Apertura segreteria
Ore 10.00	Introduzione ai lavori e illustrazione degli obiettivi del corso Roberto Scicali, Martino Ruggieri
Ore 10.20	Diagnosi precoce: relazione genotipo-fenotipo Francesco Di Giacomo Barbagallo
Ore 10.40	Le complicanze dell'HoFH in età pediatrica Martino Ruggieri
Ore 11.00	Sessione Q&A Tutti i partecipanti
Ore 11.10	Prevalenza HoFH nei pazienti con ASCVD e importanza dello screening precoce Giosiana Bosco
Ore 11.30	Sessione Q&A Tutti i partecipanti
Ore 11.40	Diagnosi differenziale tra dislipidemie comuni e forme genetiche severe: il supporto del test genetico Roberto Scicali

- Ore 12.00 Sessione Q&A
Tutti i partecipanti
- Ore 12.10 Gestione terapeutica dell'HoFH in ambito cardiovascolare: obiettivi LDL, strategie combinate e opzioni terapeutiche
Roberto Scicali
- Ore 12.30 Sessione Q&A
Tutti i partecipanti
- Ore 12.40 Tavola rotonda - Il ruolo del cardiologo nella diagnosi precoce dell'HoFH: percorsi attuali e possibili miglioramenti nella pratica clinica
Roberto Scicali, Martino Ruggieri, Francesco Di Giacomo Barbagallo, Giosiana Bosco, Giovanni Pennisi, Francesco Amico, Salvatore Petrina, Marco Contarini, Giovanni Longo, Marco Barbanti
- Ore 13.30 Lunch
- Ore 14.30 Esperienze dal territorio: condivisione di storie cliniche
Giovanni Pennisi
- Ore 15.15 Presentazione dei risultati della Survey
Roberto Scicali, Martino Ruggieri
- Ore 15.30 Coffee break
- Ore 15.45 Workshop: HCP Journey
Tutti i Partecipanti e faculty
- Ore 17:00 Tavola rotonda – Dalla cardiologia al centro lipidologico: come costruire un referral tempestivo e sostenibile
Roberto Scicali, Martino Ruggieri, Francesco Di Giacomo Barbagallo, Giosiana Bosco, Giovanni Pennisi, Francesco Amico, Salvatore Petrina, Marco Contarini, Giovanni Longo, Marco Barbanti
- Ore 17.45 Presentazione del percorso di Formazione Sul Campo
Roberto Scicali, Martino Ruggieri
- Ore 18.00 Take home messages e chiusura dei lavori
Roberto Scicali, Martino Ruggieri

9 LUGLIO – 7 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.

8 OTTOBRE 2026 – MODULO FAD

- Ore 15.45 Apertura stanza e collegamenti
- Ore 16.00 Introduzione ai lavori e illustrazione degli obiettivi
Roberto Scicali, Martino Ruggeri
- Ore 16.10 HoFH: evidenze e progressi della mappatura diagnostica nei Centri
Roberto Scicali
- 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
- Roberto Scicali, Martino Ruggieri, Francesco Di Giacomo Barbagallo, Giosiana Bosco, Giovanni Pennisi, Francesco Amico, Salvatore Petrina, Marco Contarini, Giovanni Longo, Marco Barbanti**
- Ore 17.30 Tavola rotonda: sintesi operativa e ulteriori opportunità di miglioramento
Roberto Scicali, Martino Ruggieri, Francesco Di Giacomo Barbagallo, Giosiana Bosco, Giovanni Pennisi, Francesco Amico, Salvatore Petrina, Marco Contarini, Giovanni Longo, Marco Barbanti
- Ore 17.45 Take home messages
Roberto Scicali, Martino Ruggeri
- Ore 18.00 Chiusura incontro

ACRONIMI

ASCVD: Atherosclerotic Cardiovascular Disease

HoFH: ipercolesterolemia familiare omozigote

LDL: Low-Density Lipoprotein

HeFH: ipercolesterolemia familiare eterozigote

HCP: Healthcare Professional

Nome e Cognome	Laurea	Specializzazione	Affiliazione
Amico Francesco	Medicina e chirurgia	Cardiologia	Direttore SC Cardiologia con UTIC ed Emodinamica dell'Ospedale Cannizzaro di Catania
Barbanti Marco	Medicina e Chirurgia	Cardiologia	Direttore UOC Cardiologia dell'Ospedale Umberto I di Enna
Bosco Giosiana	Medicina e Chirurgia	Geriatria (in corso)	Ricercatore presso il Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale dell'Università di Catania
Contarini Marco	Medicina e Chirurgia	Cardiologia	Direttore Dipartimento dell'Emergenza e UOC Cardiologia e UTIC dell'Ospedale Umberto I di Siracusa

SUMMEET

Di Giacomo Barbagallo Francesco	Medicina e Chirurgia	Geriatria (in corso)	Medico in formazione specialistica presso l'Università degli Studi di Catania
Longo Giovanni	Medicina e Chirurgia	Cardiologia	Dirigente Medico presso Presidio Ospedaliero Gaspare Rodolico, Catania
Pennisi Giovanni	Medicina e Chirurgia	Neurochirurgia	Responsabile UOS Malattie Cerebrovascolari Acute-Clinica Neurologica dell'Azienda Ospedaliero Universitaria Policlinico Vittorio Emanuele di Catania
Petrina Salvatore	Medicina e Chirurgia	Cardiologia	Responsabile UOS Cardiologia presso l'Ospedale Giovanni Paolo II di Ragusa
Ruggeri Martino	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Direttore UOC di Clinica Pediatrica presso Presidio Ospedaliero Gaspare Rodolico, Catania
Scicali Roberto	Medicina e Chirurgia	Medicina interna	Professore associato presso il Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale dell'Università di Catania