

FILE UNICO

SIAMO RARI MA NON SOLI: LA CURA DEI PAZIENTI CON MALATTIE RARE IN EMATOLOGIA

Cagliari, 2-3 ottobre 2026

Aula Thun, Ospedale Microcitemico A. Cao, Via Edward Jenner, 18 - 09121

Responsabili scientifici: Olga Mulas e Alessandro Costa

PROGRAMMA SCIENTIFICO

Venerdì 2 Ottobre 2026

14:00 Saluti istituzionali e apertura dei lavori **Giovanni Caocci, Olga Mulas, Alessandro Costa**

SESSIONE I: Mielodisplasia e aplasia midollare

Moderatore: **Claudio Fozza**

14:10 Nuove opportunità terapeutiche nella mielodisplasia **Federica Pilo – Cagliari**

14:30 Aplasia midollare: approcci diagnostici e terapeutici **Simona Sica – Roma**

14:50 Discussione sugli argomenti trattati

SESSIONE II: Complemento

Moderatore: **Giovanni Caocci**

15:20 Emoglobinuria Parossistica Notturna: inibitori terminali e prossimali del complemento

Rosario Notaro – Firenze

15:40 Nuovi scenari nella anemia emolitica da crioagglutinine **Bruno Fattizzo – Milano**

16:00 Diagnostica citofluorimetrica e follow-up **Marianna Greco – Cagliari**

16:20 Discussione sugli argomenti trattati

16:50 Pausa Caffè

SESSIONE III: Porpore

Moderatore: **Luigi Curreli**

17:10 Terapie della piastrinopenia autoimmune: melius abundare quam deficere

Alessandro Lucchesi – Meldola

17:30 Porpora trombotica trombocitopenica acquisita e congenita: opportunità terapeutiche **Olga**

Mulas – Cagliari

17:50 Discussione sugli argomenti trattati

18:20 Conclusioni e take home messages della prima giornata

Sabato 3 Ottobre 2026

SESSIONE IV: Gammopatie

Moderatore: **Angelo Palmas**

09:00 Sospettare, diagnosticare e curare la Amiloidosi Sistemica AL (Amyloid Light-chain) **Daniele**

Derudas – Cagliari

09:20 POEMS (Polineuropatia-Organomegalia-Endocrinopatia-Mieloma-Skin changes): dalla sigla alla sfida clinica **Luca Franceschini – Roma**

09:40 Discussione sugli argomenti trattati

SESSIONE V: Malattie da accumulo

Moderatore: **Alessandro Costa**

10:10 La malattia di Gaucher: quando pensarci è tutto **Maria Domenica Cappellini – Milano**

10:30 ASMD (Acid Sphingomyelinase Deficiency) questa sconosciuta **Gaetano Giuffrida – Catania**

10:50 Discussione sugli argomenti trattati

11:20 Pausa caffè

SESSIONE VI: Istiocitosi e mastocitosi e castleman

Moderatrice: **Olga Mulas**

11:40 Istiocitosi e nuove opportunità di terapia **Maria Pina Simula – Cagliari**

12:00 Il valore della interdisciplinarietà nella Mastocitosi **Alessandro Costa – Cagliari**

12:20 Un bridge tra autoimmunità e oncologia: la malattia di Castleman

Francesco Zorzetto – Sassari

12:40 Discussione sugli argomenti trattati

SESSIONE VII: Registro e Associazioni

Moderatrice: **Margherita Deidda**

13:10 La rete regionale delle malattie rare **Salvatore Savasta – Cagliari**

13:30 Il ruolo delle associazioni pazienti nelle malattie rare **Margherita Deidda**

13:50 Conclusioni e take home messages della seconda giornata

RAZIONALE SCIENTIFICO

Le malattie rare rappresentano una sfida clinica, diagnostica e terapeutica di crescente rilevanza per il sistema sanitario. In ambito ematologico, queste patologie si distinguono per la loro eterogeneità, la complessità dei quadri clinici e la frequente assenza di linee guida consolidate. Tuttavia, i progressi nella ricerca biomedica, nella diagnostica molecolare e nelle terapie mirate stanno aprendo nuove prospettive per una presa in carico più efficace e personalizzata.

L'incontro intende approfondire:

Le sfide diagnostiche legate alle malattie ematologiche rare, con particolare attenzione ai ritardi diagnostici e all'importanza dello screening genetico; le innovazioni terapeutiche, incluse le terapie avanzate e i farmaci orfani; il ruolo cruciale della rete assistenziale e dei centri di riferimento per garantire equità di accesso alle cure; l'impatto psicosociale della malattia rara sul paziente e sulla famiglia, e l'importanza di un approccio centrato sulla persona.

Attraverso sessioni scientifiche, tavole rotonde e testimonianze dirette, il convegno si propone di rafforzare la consapevolezza che, sebbene rari, i pazienti non sono soli: la comunità scientifica, le istituzioni e la società civile sono chiamate a costruire insieme un percorso di cura più inclusivo, efficace e umano.