

PROGETTO FORMATIVO

LUCE *Illuminating the Rare*

➔ <i>Provider ECM:</i>	SUMMEET SRL – ID 604
➔ <i>Date:</i>	19 settembre - 14 dicembre 2026
➔ <i>Tipologia:</i>	Blended (RES +FSC + FAD)
➔ <i>Sede modulo RES:</i>	Starhotels Metropole V. Principe Amedeo, 3, 00185 Roma RM
➔ <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>	<i>Marcello Arca, Laura D'Erasmus</i>
➔ <i>Partecipanti:</i>	N. 30 Medici Chirurghi (Discipline: Malattie metaboliche e diabetologia, Cardiologia, Endocrinologia, Medicina interna, Pediatria, Pediatria di libera scelta, Chirurgia vascolare, Medicina Generale, Nefrologia)
➔ <i>Durata (ore/giorni):</i>	10 ore formative – 11 crediti

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

19 SETTEMBRE 2026 – MODULO RES

Ore 09.00	Apertura segreteria e registrazione partecipanti
Ore 09.30	Introduzione ai lavori e illustrazione degli obiettivi del corso Laura D'Erasmus
Ore 10.00	HoFH e rischio cardiovascolare: manifestazioni e implicazioni cliniche Simone Bini
Ore 10.30	Sessione Q&A Tutti i partecipanti
Ore 10.40	Strumenti per il riconoscimento precoce dell'HoFH: focus sul paziente cardiovascolare Flavio Biccirè
Ore 11.00	Sessione Q&A Tutti i partecipanti
Ore 11.10	Diagnosi differenziale tra dislipidemie comuni e forme genetiche severe: il supporto del test genetico Alessia Di Costanzo
Ore 11.30	Sessione Q&A Tutti i partecipanti



- Ore 11.40 Gestione terapeutica dell'HoFH: obiettivi LDL, strategie combinate e opzioni terapeutiche
Marcello Arca
- Ore 12.00 Sessione Q&A
Tutti i partecipanti
- Ore 12.10 Presentazione dei risultati della Survey
Laura D'Erasmus
- Ore 12.30 Light Lunch
- Ore 13.30 Esperienze dal territorio: condivisione di storie cliniche
Round table e confronto in tema di paziente sospetto HoFH
Marcello Arca, Laura D'Erasmus, Flavio Biccirè, Simone Bini, Alessia Di Costanzo, Muscoli Saverio, Ierardi Carolina, Terranova Antonio, Marziali Marta, Mega Simona, Panattoni Germana, Summaria Francesco
- Ore 15.30 Coffee Break
- Ore 15.45 Percorso di presa in carico e referral
Marcello Arca, Laura D'Erasmus, Flavio Biccirè, Simone Bini, Alessia Di Costanzo, Muscoli Saverio, Ierardi Carolina, Terranova Antonio, Marziali Marta, Mega Simona, Panattoni Germana, Summaria Francesco
- Ore 16.30 Presentazione del percorso di Formazione Sul Campo
Laura D'Erasmus
- Ore 16.45 Take home messages
Laura D'Erasmus, Marcello Arca
- Ore 17.00 Chiusura dei lavori

20 SETTEMBRE – 13 DICEMBRE 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, il Coordinatore avrà il compito di identificare i casi più emblematici e significativi da presentare durante l'incontro Webinar.

14 DICEMBRE 2026 – MODULO FAD

- Ore 15.45 Apertura stanza e collegamenti
- Ore 16.00 Introduzione ai lavori e illustrazione degli obiettivi
Laura D'Erasmus, Marcello Arca
- Ore 16.10 HoFH: evidenze e progressi della mappatura diagnostica nei Centri
Laura D'Erasmus, Marcello Arca
- 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
- Marcello Arca, Laura D'Erasmus, Flavio Biccirè, Simone Bini, Alessia Di Costanzo, Muscoli Saverio, Ierardi Carolina, Terranova Antonio, Marziali Marta, Mega Simona, Panattoni Germana, Summaria Francesco**
- Ore 17.30 Tavola rotonda: sintesi operativa e ulteriori opportunità di miglioramento
Marcello Arca, Laura D'Erasmus, Flavio Biccirè, Simone Bini, Alessia Di Costanzo, Muscoli Saverio, Ierardi Carolina, Terranova Antonio, Marziali Marta, Mega Simona, Panattoni Germana, Summaria Francesco
- Ore 17.45 Take home messages
Laura D'Erasmus, Marcello Arca
- Ore 18.00 Chiusura incontro

ACRONIMI

HoFH: ipercolesterolemia familiare omozigote

LDL: Low-Density Lipoprotein

HeFH: ipercolesterolemia familiare eterozigote

Nome e Cognome	Laurea	Specializzazione	Affiliazione
Marcello Arca	Medicina e Chirurgia	Malattie Metaboliche e Diabetologia, Medicina Interna	Professore Ordinario di Medicina Interna presso l'Università di Roma "La Sapienza". Dirigente Medico presso il Policlinico Umberto I di Roma
Laura D'Erasmus	Medicina e Chirurgia	Medicina interna	Ricercatore presso il Dipartimento di Medicina Traslazionale e di Precisione, Sapienza Università di Roma
Flavio Biccirè	Medicina e Chirurgia	Fisiopatologia	Dottorando di Ricerca presso il Dipartimento di Fisiopatologia ed Imaging Cardio-Toraco-Vascolare, Sapienza Università di Roma
Simone Bini	Medicina e Chirurgia	Medicina interna	Medico specialista ambulatoriale presso Ospedale Città di Aprilia, Latina
Alessia Di Costanzo	Biotecnologie	Biotecnologie	Ricercatore presso il Dipartimento di Medicina Traslazionale e di Precisione, Sapienza Università di Roma
Muscoli Saverio	Medicina e Chirurgia	Cardiologia	Dirigente Medico nell'UOC di Cardiologia e Cardiologia interventistica UTIC del Policlinico Tor Vergata di Roma
Ierardi Carolina	Medicina e Chirurgia	Cardiologia	Dirigente Medico Cardiologo presso Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS di Roma



Terranova Antonio	Medicina e Chirurgia	Cardiologia	Dirigente Medico nell'UOC di Cardiologia presso AO San Camillo Forlanini di Roma
Marziali Marta	Medicina e Chirurgia	Cardiologia	Medico specialista ambulatoriale presso ASL Roma 2, Roma
Mega Simona	Medicina e Chirurgia	Cardiologia	Dirigente Medico UOC Cardiologia presso il Policlinico Universitario Campus Bio-Medico, Roma
Panattoni Germana	Medicina e chirurgia	Cardiologia	Dirigente medico UOC Cardiologia e UTIC dell'Ospedale Policlinico Casilino di Roma
Summaria Francesco	Medicina e chirurgia	Cardiologia	Dirigente medico UO Cardiologia dell'Ospedale San Eugenio di Roma.