

Accadia
Annicchiarico
Ardissone
Aricò
Barile
Beheshti
Belviso
Bianco
Burlina
Caggianelli
Cardinale
Carella
Cavallo
D'Amore
Dardis
De Giovanni
De Grassi
Fecarotta
Gentile
Manti
Mazzia
Melpignano
Moliterni
Noto
Orsini
Papa
Paterno
Pession
Pierri
Piovani
Simonetti
Spada
Squicciarini
Srinivasulu
Tandoi
Trabacca
Vanzi
Zuvadelli

Maria
Giuseppina
Anna
Maurizio
Maria
Afshin
Benny Danilo
Mariana
Alberto
Gabriele
Fabio
Rosa
Luciano
Simona
Andrea
Donatella
Anna
Simona
Mattia
Filippo
Francesca
Livio
Paola
Davide
Paola
Riccardo
Giulia
Andrea
Ciro
Paola
Simonetta
Marco
Rosella
Vishnuvardhan Pogunulu
Francesco
Antonio
Valentina
Juri

FACULTY

Fondazione Panico – Tricase
 Co.Re.Ma.R. - Regione Puglia
 IRCCS Istituto Neurologico C. Besta – Milano
 Policlinico di Bari
 Università degli Studi di Bari Aldo Moro
 University of Pittsburgh
 CNR – Consiglio Nazionale delle Ricerche
 Associazione Stella Rare - A.Ma.Re Puglia
 Università degli Studi di Padova
 Sapienza Università di Roma
 Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII - Bari
 Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII - Bari
 Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII - Bari
 Università degli Studi di Bari Aldo Moro
 ASUFC – Friuli Centrale
 Policlinico di Bari
 Università degli Studi di Bari Aldo Moro
 Università degli Studi di Napoli Federico II
 ASL Bari
 Sapienza Università di Roma
 Università degli Studi di Bari Aldo Moro
 Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII - Bari
 Policlinico di Bari
 Università degli Studi di Palermo
 ASL Bari
 Istituto Gaslini - Genova
 Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII - Bari
 Università di Bologna – IRCCS Sant'Orsola
 Università degli Studi di Bari Aldo Moro
 ASUFC – Friuli Centrale
 Policlinico di Bari
 Università degli Studi di Torino
 ASL Bari
 Vizzhy healthcare - Middletown
 Università degli Studi di Bari Aldo Moro
 IRCCS Eugenio Medea - Brindisi
 Università UniCamillus – Roma
 ASST Santi Paolo e Carlo – Milano

INFORMAZIONI GENERALI

Sede

Mövenpick Hotel
 Via Francesco Lombardi n.13 - 70122 Bari

Accreditamento ECM

Evento 1833 – 473624

Per 50 Dietisti – n° 4 crediti ECM

20 febbraio ore 9.00 – 13.00

Evento 1833 – 473620

Per 50 infermieri-infermieri pediatrici – n° 4 crediti ECM

20 febbraio ore 9.00 – 13.00

Evento 1833 - 468790

Per 100 Medici chirurghi specialisti in TUTTE LE SPECIALIZZAZIONI.

n° 8 crediti ECM

20 febbraio ore 14.00 - 21 febbraio ore 14.00

Con la sponsorizzazione non condizionante



Esplo...RARE
 I ponti tra la ricerca
 e la terapia

Responsabile Scientifico: **Albina Tummolo**
 Segreteria Scientifica: **Donatella De Giovanni**

Bari | 20-21 febbraio 2026
Mövenpick Hotel

PATROCINI



Sessioni precongressuali parallele 9.00-13.00 | 20 Febbraio 2026

Dietetica
Applicazioni pratiche della dieta per malattie metaboliche ereditarie
Conducono: Rosa Carella, Giulia Paterno, Juri Zuvadelli

Presentazione di casi clinici, attività di gruppo sulla dietoterapia in:

- Fenilchetonuria
- Glicogenosi tipo IA
- Malattie metaboliche ereditarie trattate con dieta chetogenica

Infermieristica
L'infermiere di ricerca: competenze, metodologia e attività
Relatori: Gabriele Caggianelli, Paola Piovani, Valentina Vanzi

- Dalla ricerca alla pratica basata sulle evidenze: conoscenze skills e attitudini
- Dalle evidenze al miglioramento della pratica assistenziale: metodi e strumenti dell'implementazione
- Ricerca e nursing: Ruoli e percorsi degli infermieri

Discussione sui temi presentati

Congresso 20 Febbraio 2026

14.00 Benvenuto ed introduzione al congresso

I SESSIONE
RICERCA DI BASE E TRASLAZIONALE

Moderano: Benny Danilo Belviso, Francesca Mazzia

- 14.20 L'apporto delle vitamine del gruppo B nel bilancio energetico cellulare e nella regolazione dell'espressione genica – Maria Barile
- 14.40 Il drug repurposing nelle malattie rare: una risorsa in continua evoluzione - Ciro Pierri
- 15.00 Energy Collapse: Mitochondrial Dysfunction as the Engine of Long COVID Pathophysiology – Afshin Beheshti
- 15.20 Why Two Hearts With the Same Disease Do Not Heal the Same Way? Non-Ergodicity, Biological Memory, and the Limits of Risk-Based Cardiology - Vishnuvardhan Pogunulu Srinivasulu
- 15.40 Procedure Trasversali per la Scoperta di Nuovi Geni Associati a Patologie Mitocondriali: Due Casi Studio Anna De Grassi
- 16.00 Discussione
- 16.15 Coffée break

II SESSIONE
LA PREVENZIONE E LA DIAGNOSI PRECOCE NELLE MALATTIE RARE

Moderano: Maurizio Aricò, Andrea Pession

- 16.50 Lo screening genomico: l'esperienza della regione Puglia Mattia Gentile
- 17.10 Le diagnosi da screening esteso e superesteso in quasi 10 anni Simonetta Simonetti
- 17.30 Come lo screening biochimico e genomico convivono nella nostra regione – Donatella De Giovanni, Paola Orsini
- 18.00 I test di laboratorio tradizionali e le tecniche omiche: possono convivere? - Andrea Dardis
- 18.20 Discussione
- 18.45 Chiusura dei lavori della prima giornata

21 febbraio 2026

III SESSIONE
LE TERAPIE PRESENTI...

Moderano: Fabio Cardinale, Luciano Cavallo

- 8.30 Encefalopatie mitocondriali: focus su fenotipi pediatrici e forme potenzialmente trattabili – Anna Ardissonne
- 8.50 Il trapianto epatico nelle malattie metaboliche ereditarie: l'esperienza italiana – Francesco Tandoi
- 9.10 Farmaci anti infiammatori nella terapia di malattie genetiche: la Fibrodisplasia Ossificante Progressiva - Riccardo Papa
- 9.30 Le nuove strategie terapeutiche delle malattie lisosomiali dalla malattia di Gaucher all'alfa-mannosidosi – Simona D'Amore
- 9.50 L'uso dell'intelligenza artificiale per la predizione della risposta terapeutica nelle malattie rare – Davide Noto
- 10.10 Discussione
- 10.30 Coffée break

IV SESSIONE
...E FUTURE

Moderano: Maria Accadia, Antonio Trabacca

- 11.00 Fenilchetonuria: come la combinazione di approcci diversi cambierà il volto della malattia – Alberto Burlina
- 11.20 L'evoluzione dei fenotipi e dei biomarcatori nella malattia di Fabry: tra fenotipo classico e later-onset - Marco Spada
- 11.40 Il nuovo standard di cura nelle Mucopolisaccaridosi: prospettive terapeutiche nel 2026 – Simona Fecarotta
- 12.00 L'autismo nel setting pediatrico: protocolli di follow-up per un approccio multidisciplinare – Filippo Manti

GLI HOT-TOPICS DEL MANAGEMENT DELLE MALATTIE
METABOLICO-GENETICHE

Moderano: Livio Melpignano, Rosella Squicciarini

- 12.20 La Governanance Regionale e l'importanza della Rete tra centri Giuseppina Annichiarico
- 12.40 Il labile confine tra medicina curativa e medicina palliativa nel bambino con malattia rara – Paola Moliterni
- 13.00 Lo spazio per le terapie domiciliari nelle malattie rare e il ruolo dei PROMs visti dal paziente – Mariana Bianco
- 13.20 Discussione e chiusura dei lavori