

CORSO FAD ECM

LA NEUROFIBROMATOSI: DALL'INQUADRAMENTO CLINICO ALLA PRESA IN CARICO MULTIDISCIPLINARE

VALIDITA': 21 Settembre 2026 – 20 Settembre 2027

PROVIDER: Biomedica 148

LUOGO: Piattaforma conforme norme Agenas: <https://elearning.biomedica.net/>

RESPONSABILE SCIENTIFICO: Marica Eoli

N. ECM: 486759

ORE FORMATIVE: 5

N. CREDITI: 7,5

EDIZIONE: 1

OBIETTIVO FORMATIVO: Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica, ivi incluse le malattie rare e la medicina di genere (18)

Categorie professionali e Discipline:

Professione	Discipline
TECNICO SANITARIO LABORATORIO BIOMEDICO	ISCRITTO NELL'ELENCO SPECIALE AD ESAURIMENTO; TECNICO SANITARIO LABORATORIO BIOMEDICO;
BIOLOGO	BIOLOGO;
PSICOLOGO	PSICOLOGIA; PSICOTERAPIA;
MEDICO CHIRURGO	CHIRURGIA PEDIATRICA; CHIRURGIA MAXILLO-FACCIALE; DERMATOLOGIA E VENEREOLOGIA; GENETICA MEDICA; MEDICINA GENERALE (MEDICI DI FAMIGLIA); NEUROCHIRURGIA; NEUROLOGIA; NEUROPSICHIATRIA INFANTILE; OFTALMOLOGIA; ONCOLOGIA; PEDIATRIA; PEDIATRIA (PEDIATRI DI LIBERA SCELTA);
INFERMIERE PEDIATRICO	INFERMIERE PEDIATRICO;
INFERMIERE	INFERMIERE;

Razionale

La Neurofibromatosi di tipo 1 (NF1) è una malattia genetica rara e multisistemica, caratterizzata da ampia variabilità clinica e possibile coinvolgimento di diversi organi e apparati. Una corretta conoscenza delle sue manifestazioni e complicanze è fondamentale per una diagnosi precoce e una gestione adeguata.

Particolare rilevanza rivestono i neurofibromi plessiformi, lesioni complesse che rappresentano un elemento distintivo della patologia e una sfida clinica per il loro impatto funzionale e prognostico. L'evoluzione delle conoscenze diagnostiche e terapeutiche rende necessario un aggiornamento continuo, in un contesto di presa in carico multidisciplinare orientata anche al miglioramento della qualità di vita del paziente.

Programma

Modulo 1 – Introduzione e inquadramento generale della Neurofibromatosi di tipo 1

Marica Eoli, Erica Daina

30 minuti

Contenuti:

Le sindromi ereditarie a predisposizione tumorale

Le malattie rare

- Definizione di Neurofibromatosi di tipo 1 (NF1) - *Marica Eoli*
- Epidemiologia in Italia e nel resto del mondo e impatto socio-sanitario - *Marica Eoli*
- NF1 come malattia rara cronica - *Marica Eoli*
- Bisogni assistenziali del paziente e della famiglia - *Erica Daina*

Modulo 2 – Genetica e fisiopatologia della NF1

Alessandro De Luca, Antonio Percesepe

60 minuti

Contenuti:

- Basi genetiche della NF1 - *Alessandro De Luca*
- Ereditarietà autosomica dominante e mutazioni de novo - *Alessandro De Luca*
- Varianti patogenetiche e ad incerto significato del gene NF1 - *Alessandro De Luca*
- Meccanismi molecolari (via RAS-MAPK) - *Alessandro De Luca*
- Importanza varianti gene NF1 in altre malattie - *Alessandro De Luca*
- Ruolo della consulenza genetica - *Antonio Percesepe*

Modulo 3 – Manifestazioni cliniche e criteri diagnostici nella NF1

Claudia Santoro

60 minuti

Contenuti:

- Manifestazioni cutanee (macchie caffè-latte, neurofibromi cutanei) - *Claudia Santoro*
- Coinvolgimento neurologico, osseo e oftalmologico - *Claudia Santoro*
- Rischio oncologico - *Claudia Santoro*
- Diagnosi differenziale - *Maria Cristina Diana*
- Criteri diagnostici aggiornati - *Claudia Santoro*
- Quadri clinici particolari - *Claudia Santoro*
- Percorso diagnostico integrato: clinica, imaging, genetica - *Claudia Santoro*

Modulo 4 – Approfondimento clinico: Neurofibromi Plessiformi nella NF1

Chiara Leoni, Antonella Cacchione

60 minuti

Contenuti:

- Definizione e caratteristiche - *Chiara Leoni*
- Incidenza e storia naturale - *Chiara Leoni*
- Patogenesi - *Chiara Leoni*
- Localizzazione e presentazione clinica - *Chiara Leoni*
- Complicanze - *Chiara Leoni*

- Diagnosi - *Chiara Leoni*
- Gestione del paziente - *Antonella Cacchione*
 - Sorveglianza attiva
 - Chirurgia: limiti e indicazioni selezionate
 - Approccio mirato alla gestione del paziente
- Benefici clinici e sulla qualità di vita - *Antonella Cacchione*
- Follow-up e presa in carico - *Antonella Cacchione*
 - Monitoraggio clinico e radiologico
 - Importanza dei centri di riferimento
 - Approccio multidisciplinare

Modulo 5 – Approccio multidisciplinare e qualità di vita

Deborah Maradini, Daniele Napolitano, Valentina Salvo, Angelica Corrias

60 minuti

Contenuti:

- Presa in carico globale del paziente con NF1 – *Angelica Corrias*
- Impatto psicologico della malattia - *Deborah Maradini*
- Età pediatrica, adolescenza e transizione all'età adulta - *Angelica Corrias*
- Il ruolo dell'infermiere nella gestione dei pazienti affetti da patologie croniche - *Daniele Napolitano*
- Ruolo delle associazioni di pazienti – *Valentina Salvo*

Verifica dell'apprendimento e conclusioni

CV RELATORI, MODERATORI E RESP SCIENTIFICI NOME

Marica Eoli

Professione: Medico chirurgo

Disciplina: Neurologia

Ente di appartenenza: Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano, SC II Neuroncologia

Attività formativa (compresa Laurea):

- 1987 – Laurea in Medicina e Chirurgia, Università Statale di Milano, 110/110 e lode
- 1987 – Abilitazione all'esercizio della professione di medico chirurgo presso l'Università di Milano e iscrizione all'Ordine dei Medici di Milano
- 1991 – Specializzazione in Neurologia, Università Statale di Pavia, 50/50 e lode
- 1992 – Soggiorno di studio come visitor fellow presso il Dipartimento di Neurologia dell'Addenbrooke's Hospital di Cambridge
- 1994 – Master in Giornalismo scientifico, Università Statale di Milano
- 2005 – Corso "Clinical Trial Statistics for Non Statisticians", EORTC
- 2012 – Corso "Methodology of Cancer Clinical Trials: The Next Generation", EORTC
- 2012 – Corso "Analisi di dati biomedici", SISMEC
- 2016 – International Course for Health Care Guidelines Developers on Diagnosis of Rare Disease, Cochrane Italy–Rare Best Practices
- 2018 – Corso di primo livello per professionisti delle reti locali di cure palliative, Regione Lombardia.
- Partecipazione, come relatrice o uditrice, a oltre 300 corsi e congressi nazionali e internazionali

Attività Professionale degli ultimi due anni:

- Dirigente medico in Neurologia, a tempo pieno e indeterminato, presso la SC II Neuroncologia della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta
- Responsabile della Struttura Semplice di Neuro-oncologia Sperimentale, incarico ricoperto dal 1° agosto 2023
- Responsabilità dell'ambulatorio dedicato a neurofibromatosi e tumori ereditari, con coordinamento degli interventi multidisciplinari
- Attività di ricerca traslazionale sulla caratterizzazione molecolare dei tumori del sistema nervoso, mediante test genetici e tecniche di Next Generation Sequencing, e sull'individuazione di fattori prognostici e trattamenti personalizzati
- Partecipazione e responsabilità scientifica in studi clinici e progetti nazionali e internazionali, inclusi progetti su glioblastoma, immunoterapia, neurofibromatosi e schwannomatosi
- Attività organizzativa e di qualità come referente della U.O. e del laboratorio di neuro-oncologia molecolare, con gestione dei percorsi diagnostico-terapeutici, del Day Service specialistico, delle liste d'attesa e dei servizi di telemedicina
- Attività nell'ambito delle reti europee per le malattie rare ERN EURACAN e GENTURIS, anche con ruoli di rappresentanza e responsabilità di gruppi di lavoro

Daniele Napolitano

Professione: Infermiere

Disciplina: Genetica Medica

Ente di appartenenza: Scienze infermieristiche

Attività formativa (compresa Laurea):

- 01/10/1996–09/10/1999: Laurea in Scienze Infermieristiche con lode, Università Cattolica del Sacro Cuore
- 2014–2015: Master Universitario di I livello in Assistente alla Ricerca Clinica, Università Cattolica del Sacro Cuore
- 2014–2015: Master Universitario di I livello in Medicina Internazionale
- 2015–2016: Master Universitario di I livello in Coordinamento delle professioni sanitarie, Università UNINT
- 2019–2021: Laurea Magistrale in Scienze Infermieristiche e Ostetriche con lode, Università degli Studi dell'Aquila
- 2021–2022: Master Universitario di II livello in Management Sanitario 4.0 con lode, Università UnitelmaSapienza
- 2022–03/12/2025: Dottorato di Ricerca in Scienze Infermieristiche e Sanità Pubblica con lode, Università di Tor Vergata, Roma

Attività Professionale degli ultimi due anni:

- 01/10/2025–attuale: Coordinatore dell'Unità Attività Assistenziale finalizzata alla Ricerca presso Fondazione Policlinico Gemelli IRCCS, con gestione del personale non medico coinvolto nella ricerca
- 02/05/2015–30/09/2025: Infermiere Care Manager presso Fondazione Policlinico Gemelli IRCCS, con competenza avanzata nelle Malattie Infiammatorie Croniche Intestinali e nella Ricerca Clinica
- Dal 01/01/2016–attuale: Docente universitario presso Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma, nel Master "L'infermiere di ricerca e lo Study Coordinator" e nel Corso di Laurea Triennale in Dietistica
- Dal 2022–attuale: Coordinatore didattico e docente del Master di II livello "Trattamento multidisciplinare e terapia chirurgica delle malattie infiammatorie croniche dell'intestino (MICI)" presso Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma
- Dal 2022–attuale: Coordinatore didattico e docente del Master di I livello "L'infermiere di ricerca e lo Study Coordinator dalla Metodologia alla Ricerca Clinico-Assistenziale nei Trial Clinici"
- 2024: vincitore del Grant N-ECCO per il progetto "Self-care in patients affected with inflammatory bowel disease and Mutuality in nursing"
- 2024: vincitore del Grant CECRI per il progetto "Il self-care nei pazienti affetti da malattia infiammatoria cronica intestinale e contributo del caregiver al self-care (SELF-IBD)"
- 21/05/2025: Primo classificato come Miglior Study Nurse presso la Fondazione Policlinico Gemelli IRCCS durante il Clinical Trial Day

Claudia Santoro

Professione: Medico Chirurgo

Disciplina: Pediatria, Neuropsichiatria infantile, Genetica Medica, malattie rare, neurofibromatosi

Ente di appartenenza: AOU Vanvitelli – UOSD di Ematologia e Oncologia Pediatrica; Università degli Studi della Campania "L. Vanvitelli"

Attività formativa (compresa Laurea):

- Luglio 2006: Laurea in Medicina e Chirurgia, con lode / Summa cum Laude, Università degli Studi della Campania "L. Vanvitelli", Napoli
- 2007: Abilitazione all'esercizio professionale, Università degli Studi della Campania "L. Vanvitelli"
- 20 marzo 2013: Specializzazione in Pediatria, 70/70 cum Laude, Università degli Studi della Campania "L. Vanvitelli"
- Dicembre 2015: PhD in Genetica Medica, XXVIII ciclo, Università degli Studi della Campania "L. Vanvitelli"
- Esperienze formative/di ricerca all'estero: Grant Erasmus Project presso Great Ormond Street Hospital di Londra; Grant Placement Project presso l'unità di Genetica Clinica dell'Hôpital Necker-Enfants Malades di Parigi

Attività Professionale degli ultimi due anni:

- Dal 1° maggio 2026 a oggi: incarico di specialista ambulatoriale presso la UOSD di Ematologia e Oncologia Pediatrica della AOU Vanvitelli
- Dal 16 marzo 2026: incarico professionale di lavoro autonomo
- Dal 7 gennaio 2025 al 7 dicembre 2025: borsa di studio "Percorso diagnostico-terapeutico assistenziale senza dolore in pediatria"
- Fino a dicembre 2024: Ricercatore RDT-A presso il Dipartimento di Salute Mentale e Fisica, UODC Neuropsichiatria Infantile, Università degli Studi della Campania "L. Vanvitelli"
- Dal 2021 a oggi: docente presso la Scuola di Specializzazione in Pediatria dell'Università degli Studi della Campania
- Dal 2021/2022 a oggi: insegnamenti di Neuropsichiatria Infantile nel CdL Magistrale in Medicina e Chirurgia in lingua inglese e nei corsi di Terapia della Neuro e Psicomotricità dell'Età Evolutiva
- Dal 2022 a oggi: sub-investigatore del trial di fase III KOMET su Selumetinib in pazienti con NF1 e neurofibromi plessiformi inoperabili
- Dal 2025 a oggi: referente del Tavolo Tecnico Regionale per le Malattie Rare – Malformazioni Congenite, Cromosomopatie e Sindromi Genetiche
- Consulente esterno per AstraZeneca, Alexion e IQVIA relativamente alla NF1 e all'uso di Selumetinib

Deborah Maradini

Professione: Psicologa; Psiconcologa

Disciplina: Psicologa; Psico-oncologia

Ente di appartenenza: Associazione Cancro Primo Aiuto ONLUS, LILT Milano Monza Brianza APS, CBDIN ONLUS, ASST Nord Milano – Ospedale Bassini; docente a contratto presso Università Cattolica del Sacro Cuore di Milano

Attività formativa (compresa Laurea):

- Aprile 2004: Laurea in Scienze e Tecniche Psicologiche, indirizzo Counseling e Salute Mentale, Università degli Studi di Milano-Bicocca
- Gennaio 2004–dicembre 2005: Corso di perfezionamento biennale in Psicologia Oncologica, Istituto Regina Elena di Roma e Lega Italiana Lotta contro i Tumori, con patrocinio SIPO
- 11 marzo 2013: Laurea Magistrale in Psicologia, indirizzo Salute, Università degli Studi di Torino
- 28/09/2018–05/12/2018: Corso per professionisti delle reti locali di Cure Palliative, Regione Lombardia – ATS Città Metropolitana di Milano
- Marzo–maggio 2020: corsi FAD su emergenza sanitaria COVID-19 e psico-oncologia
- Novembre 2020–giugno 2021: Corso di Alta Formazione in Antropologia della Salute nei Sistemi Complessi.
- Ottobre 2022–giugno 2025: Scuola triennale di formazione Metodo IGEA
- 28 ottobre 2024: Master di II livello in Management per la gestione di organizzazioni sanitarie, Università e-Campus, 110/110 e lode
- Da gennaio 2026: Master di I livello in Gestione delle Cure Palliative e della Terapia del Dolore, Università e-Campus

Attività Professionale degli ultimi due anni:

- Da gennaio 2018 a oggi: collaborazione libero-professionale con Associazione Cancro Primo Aiuto ONLUS, presso Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, come psiconcologa per pazienti con neoplasie e/o metastasi cerebrali, caregiver e operatori sanitari
- A.A. 2025/2026: docente a contratto presso Università Cattolica del Sacro Cuore di Milano, Facoltà di Psicologia
- Da gennaio 2025 a oggi: collaborazione libero-professionale con LILT Milano Monza Brianza APS come psiconcologa, con attività di supporto, formazione e supervisione ai volontari
- Da settembre 2016 a oggi: collaborazione libero-professionale con CBDIN ONLUS presso Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, con progetto “QUI ED ORA” per supporto psicologico ai genitori di bambini con malattie neurologiche rare
- Gennaio 2021–dicembre 2025: psicologa presso ASST Nord Milano – Ospedale Bassini, U.O. Terapia del Dolore e Cure Palliative, con supporto psicologico a pazienti e caregiver, elaborazione del lutto e supervisione all'équipe
- Da luglio 2024: componente del Comitato Tecnico Scientifico della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta
- Da ottobre 2021: membro del Consiglio Direttivo SIPO Lombardia/Friuli Venezia Giulia; da dicembre 2025 Segretaria Regionale
- Iscritta all'Albo degli Psicologi della Lombardia n. 18862 e all'Albo degli Psico-Oncologi certificati SIPO n. 258

Angelica Corrias

Professione: Medico Chirurgo

Disciplina: Pediatria

Ente di appartenenza: Clinica Pediatrica e Malattie Rare, Ospedale Microcitemico, Cagliari

Attività formativa (compresa Laurea):

- Dicembre 2019 - Laurea in Medicina, Università degli Studi di Cagliari
- Gennaio 2021-Febbraio 2026 - Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Cagliari
- Qualifica conseguita: Medico Specialista in Pediatria con votazione 50 L / 50. Periodo di formazione presso

Attività Professionale degli ultimi due anni:

- Dal 1 gennaio 2025: Dirigente Medico Pediatra presso Clinica Pediatrica e Malattie Rare, Ospedale Microcitemico, Cagliari, con attività clinica in reparto pediatrico e attività ambulatoriale/Day Hospital di Genetica Clinica e Malattie Rare
- Da settembre 2024 a dicembre 2024: Dirigente Medico Pediatra presso Nido Ospedale Santissima Trinità, SC Ostetricia e Ginecologia, Cagliari
- Da aprile 2023 ad agosto 2024: sostituzioni brevi di Pediatria di Libera Scelta

Alessandro De Luca

Professione Biologo

Disciplina: Genetica medica, genetica umana, diagnostica molecolare e scienze omiche

Ente di appartenenza: Clinica Pediatrica e Malattie Rare, Ospedale Microcitemico, Cagliari

Attività formativa (compresa Laurea):

- Febbraio 1996 – Laurea in Scienze Biologiche, Università di Roma “La Sapienza”, con votazione 110/110 e lode
- Novembre 2002 – Specializzazione in Genetica medica, Università di Roma “La Sapienza”, con votazione 70/70 e lode
- Luglio 2007 – Dottorato di ricerca, PhD, in Genetica medica, Università di Roma “La Sapienza”.
- Borsa di studio quadriennale presso la Scuola di specializzazione in Genetica medica dell’Università “La Sapienza”
- Borsa post-dottorato triennale della Michael Smith Foundation for Health Research, svolta a Vancouver, Canada
- 2 gennaio 2023 – Conseguimento dell’Abilitazione scientifica nazionale alle funzioni di professore universitario di seconda fascia, settore concorsuale 06/A1 – Genetica medica, valida fino al 2 gennaio 2033
- 31 luglio 2024 – Idoneità alle funzioni di professore universitario di seconda fascia nel settore della Genetica medica

Attività professionale degli ultimi due anni:

- svolgimento dell’incarico di Direttore tecnico dell’Istituto CSS-Mendel – Fondazione Casa Sollievo della Sofferenza IRCCS, assunto nel gennaio 2024 e tuttora in corso
- prosecuzione dell’incarico di Responsabile della UOS Laboratorio di Genetica Medica, ricoperto dal novembre 2011
- direzione e responsabilità delle attività tecnico-scientifiche e diagnostiche del laboratorio di genetica medica
- attività professionale nel campo della genetica medica, della diagnostica molecolare, dell’interpretazione delle varianti genetiche e delle scienze omiche
- attività di valutatore per il Controllo esterno di qualità dei test genetici dell’Istituto Superiore di Sanità, relativamente agli schemi per la sindrome dell’X fragile
- incarico di vice referente del Gruppo di lavoro “Scienze omiche” della Società Italiana di Genetica Umana

Antonio Percesepe

Professione: Medico Chirurgo

Disciplina: Genetica medica

Ente di appartenenza: Università degli Studi di Parma e Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma

Attività formativa (compresa Laurea):

- 1982–1988 – Laurea in Medicina e Chirurgia presso l’Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma, 110/110 e lode
- 1988–1992 – Specializzazione in Gastroenterologia ed Endoscopia digestiva presso l’Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma, 50/50 e lode
- 1994–1998 – Dottorato di ricerca, PhD, in Oncologia gastrointestinale, svolto presso l’Università degli Studi di Modena e, per circa venti mesi, presso il Dipartimento di Genetica medica dell’Università di Helsinki
- 1998–2000 – Attività post-dottorale presso il Dipartimento di Medicina interna dell’Università di Modena
- 2003–2007 – Specializzazione in Genetica medica presso l’Università degli Studi di Firenze, con votazione 50/50 e lode
- Marzo 2025 – Conseguimento dell’Abilitazione scientifica nazionale alle funzioni di professore universitario di prima fascia nel settore della Genetica medica

Attività professionale degli ultimi due anni:

- prosecuzione dell’incarico di Direttore dell’Unità di Genetica Medica dell’Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma, ricoperto dal 2015
- prosecuzione dell’attività di professore associato di Genetica medica presso l’Università degli Studi di Parma
- direzione dell’attività clinica di diagnosi delle malattie genetiche, consulenza genetica, valutazione del rischio e presa in carico dei pazienti e delle loro famiglie
- Presidente del Corso di laurea in Medicine and Surgery in lingua inglese dell’Università di Parma, dal gennaio 2024
- attività come responsabile di unità e sostituto responsabile del progetto PRIN-PNRR 2023–2025 sullo studio genetico e il follow-up prenatale

Antonella Cacchione

Professione: Medico specialista in Ematologia e Oncologia Pediatrica; Senior MD

Disciplina: Onco-ematologia pediatrica, con particolare attività in neuro-oncologia pediatrica

Ente di appartenenza: Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Dipartimento di Onco-Ematologia Pediatrica, Trapianto di Cellule Staminali, Terapie Cellulari e Trial Clinici

Attività formativa (compresa Laurea):

- Laurea in Medicina e Chirurgia
- Specializzazione in Ematologia e Oncologia Pediatrica
- Fellowship presso l'Institut Gustave Roussy di Parigi
- Attività come Research Fellow presso il Policlinico Umberto I
- Formazione in Good Clinical Practice, GCP, conseguita nel 2021 presso l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

Attività professionale degli ultimi due anni:

- Dal 2012 ad oggi: Senior MD presso l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, nel Dipartimento di Onco-Ematologia Pediatrica, Trapianto di Cellule Staminali, Terapie Cellulari e Trial Clinici
- Attività clinica e di ricerca continuativa: neuro-oncologia pediatrica, predisposizione oncologica, medicina di precisione e terapie innovative
- Attività nei trial clinici: Sub-Investigator in studi clinici nazionali e internazionali
- 2024: pubblicazione relativa a una variante germinale BRCA2 e a una variante somatica DICER1
- 2025: pubblicazioni sull'esperienza clinica con un regime MEMMAT modificato nel medulloblastoma recidivato e sull'impiego di selumetinib nei bambini con neurofibromatosi di tipo 1
- 2026: pubblicazione sullo sviluppo puberale e sulla modulazione ormonale nei gliomi pediatrici di basso grado

Chiara Leoni

Professione: Medico Chirurgo

Disciplina: Pediatria, Genetica e Malattie Rare

Ente di appartenenza: Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS, Roma; Università Cattolica del Sacro Cuore

Attività formativa (compresa Laurea):

- Formazione medica e specializzazione in Pediatria
- Dottorato di ricerca in Genetica
- Formazione specifica nello studio delle Malattie Rare fin dai primi anni della specializzazione
- Attività di formazione e ricerca nell'identificazione di geni responsabili di condizioni rare prive di diagnosi
- Approfondimento delle sindromi associate a varianti nei geni delle vie molecolari RAS/MAPK e AKT/PI3K/mTOR
- Esperienza avanzata in medicina personalizzata e nelle terapie mirate, o target therapy
- Abilitazione scientifica nazionale come Professore Associato di seconda fascia nei settori della Pediatria e della Genetica

Attività professionale degli ultimi due anni:

- Attualmente: responsabile della UOS Malattie Rare e Terapie Innovative presso la Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS
- Coordinamento del percorso diagnostico, assistenziale e terapeutico dei pazienti pediatrici affetti da malattie rare
- Coordinamento della NF1 Clinic per pazienti pediatrici e adulti con neurofibromatosi di tipo 1
- Coordinamento, presso la Direzione Scientifica del Policlinico Gemelli, del programma "Gen&Rare", dedicato alla profilazione genomica delle malattie genetiche e rare mono-organo e multi-organo
- Attività come Principal Investigator in numerosi progetti di ricerca profit e non profit, nazionali e internazionali
- Attività scientifica continuativa nell'ambito della medicina personalizzata e delle terapie mirate
- Collaborazione con i comitati scientifici di associazioni di pazienti e familiari, tra cui Associazione Italiana Neurofibromatosi, LINFA e Associazione Italiana Malformazioni Linfatiche, per progetti di formazione e sensibilizzazione

Chiara Leoni

Professione: Medico Chirurgo

Disciplina: Pediatria, Genetica e Malattie Rare

Ente di appartenenza: Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS, Roma; Università Cattolica del Sacro Cuore

Attività formativa (compresa Laurea):

- Formazione medica e specializzazione in Pediatria
- Dottorato di ricerca in Genetica
- Formazione specifica nello studio delle Malattie Rare fin dai primi anni della specializzazione
- Attività di formazione e ricerca nell'identificazione di geni responsabili di condizioni rare prive di diagnosi
- Approfondimento delle sindromi associate a varianti nei geni delle vie molecolari RAS/MAPK e AKT/PI3K/mTOR
- Esperienza avanzata in medicina personalizzata e nelle terapie mirate, o target therapy
- Abilitazione scientifica nazionale come Professore Associato di seconda fascia nei settori della Pediatria e della Genetica

Attività professionale degli ultimi due anni:

- Attualmente: responsabile della UOS Malattie Rare e Terapie Innovative presso la Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS
- Coordinamento del percorso diagnostico, assistenziale e terapeutico dei pazienti pediatrici affetti da malattie rare
- Coordinamento della NF1 Clinic per pazienti pediatrici e adulti con neurofibromatosi di tipo 1
- Coordinamento, presso la Direzione Scientifica del Policlinico Gemelli, del programma "Gen&Rare", dedicato alla profilazione genomica delle malattie genetiche e rare mono-organo e multi-organo
- Attività come Principal Investigator in numerosi progetti di ricerca profit e non profit, nazionali e internazionali
- Attività scientifica continuativa nell'ambito della medicina personalizzata e delle terapie mirate
- Collaborazione con i comitati scientifici di associazioni di pazienti e familiari, tra cui Associazione Italiana Neurofibromatosi, LINFA e Associazione Italiana Malformazioni Linfatiche, per progetti di formazione e sensibilizzazione

Erica Daina

Professione: Medico Chirurgo

Disciplina: Nefrologia; Malattie Rare; Ricerca clinica e farmacologica nell'ambito delle malattie rare

Ente di appartenenza: Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare "Aldo e Cele Daccò", Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri IRCCS, Ranica (Bergamo)

Attività formativa (compresa Laurea):

- 1987 – Laurea in Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Milano, votazione 110/110 e lode.
- 1990 – Specializzazione in Nefrologia Medica, Università degli Studi di Milano, votazione 70/70.
- 1991 – Specializzazione in Ricerca Farmacologica, Regione Lombardia – Assessorato Regionale all'Istruzione.
- Attività di formazione e tutoraggio per corsi universitari e master in ambito malattie rare, ricerca clinica e medicina farmaceutica.

Attività Professionale degli ultimi due anni:

- Dal gennaio 2023 – attuale: Responsabile del Centro Clinico (Capo Dipartimento) presso il Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare "Aldo e Cele Daccò", Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri IRCCS.
- Coordinamento e supervisione del personale del Centro Clinico.
- Partecipazione alla progettazione e realizzazione di progetti di ricerca clinica sulle malattie rare.
- Organizzazione di eventi formativi e attività di formazione per operatori sanitari.
- Coordinamento operativo della Rete Regionale Malattie Rare della Lombardia per attività di prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia delle malattie rare.
- Membro del Coordinamento regionale del sistema screening neonatale e del Tavolo di lavoro permanente a supporto della Rete nazionale della Talassemia e delle Emoglobinopatie

Valentina Salvo

Professione: Giornalista iscritta all'Ordine

Disciplina: Comunicazione sanitaria e farmaceutica

Ente di appartenenza: Biomedica – Scientific Association Management, Strategic & Scientific Affairs Director

Attività formativa (compresa Laurea):

- **Laurea in Scienze Politiche Internazionali e Comunitarie**, LUISS Guido Carli – Roma, votazione 110/110 e lode
- **Master in Giornalismo e Comunicazione d'Impresa**, Roma
- **Master in Pharmaceutical Management and Marketing**, ISTUM – Firenze
- **Master di II livello in Patient Advocacy**, ALTEMS (frequenza)
- **Master universitario in Bioetica ed Etica dei Comitati**

Attività professionale degli ultimi due anni:

- 2025 – attuale, Biomedica – Scientific Association Management
- 2023 – 2025, Cencora Spa – Pharmaceutical Marketing and Communication (3PS – Market Access), Milano
- Attività continuativa – ANF Associazione Neurofibromatosi Onlus

Il provider, ai sensi dall' art. 47 del DPR n.445/2000, consapevole delle conseguenze previste dall'art. 76, dichiara:

- di aver fornito all'interessato l'informativa sul trattamento dei dati personali (art. 13 del Regolamento europeo 2016/679; artt. 68, 70, 76, 96 Accordo Stato-Regioni 2017 "La formazione continua nel settore salute" - Rep. Atti 14/CSR del 2.2.2017 - Par. 4.6, lett. j) Manuale Nazionale di Accreditamento per l'Erogazione di Eventi ECM);
- di aver informato l'interessato che il programma dell'evento ECM, di cui le suddette informazioni contribuiscono a formarne il contenuto minimo, verrà inserito nel catalogo degli eventi E.C.M. tenuto dall'ente accreditante;