

PROGETTO FORMATIVO

LUCE

illuminating the Rare

- *Provider ECM:* SUMMEET SRL – ID 604
- *Date:* 13 aprile - 14 settembre 2026
- *Tipologia:* Blended (RES +FSC + FAD)
- *Sede modulo RES:* Grand Hotel Vanvitelli
Viale Carlo III, 81100 San Marco Evangelista CE
- *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:* Paolo Calabrò, Gennaro Galasso
- *Partecipanti:* N. 30 Medici Chirurghi (Malattie metaboliche e diabetologia, Cardiologia)
- *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 – **Dal 14/04/2026 al 13/09/2026**
- 5) 2° Touchpoint di allineamento per favorire la condivisione delle esperienze cliniche e delle criticità emerse durante la FSC (**Webinar**)

PROGRAMMA SCIENTIFICO

13 APRILE 2026 – MODULO RES

Ore 12.00	Apertura segreteria
Ore 13.00	Introduzione ai lavori e illustrazione degli obiettivi del corso Paolo Calabrò, Gennaro Galasso
Ore 13.10	HoFH e rischio cardiovascolare: manifestazioni e implicazioni cliniche Angelo Silverio
Ore 13.30	Sessione Q&A Tutti i partecipanti
Ore 13.40	Strumenti per il riconoscimento precoce dell'HoFH: focus sul paziente cardiovascolare Giovanni Cimmino
Ore 14.00	Sessione Q&A Tutti i partecipanti
Ore 14.10	Diagnosi differenziale tra dislipidemie comuni e forme genetiche severe: il supporto del test genetico Giuliano Fortunato
Ore 14.30	Sessione Q&A Tutti i partecipanti
Ore 14.40	Gestione terapeutica dell'HoFH in ambito cardiovascolare: obiettivi LDL, strategie combinate e opzioni terapeutiche

Arturo Cesaro

- Ore 15.00 Sessione Q&A
Tutti i partecipanti
- Ore 15.10 Tavola rotonda - Il ruolo del cardiologo nella diagnosi precoce dell'HoFH: percorsi attuali e possibili miglioramenti nella pratica clinica
Tutti i partecipanti e faculty
- Ore 16.00 Coffee Break
- Ore 16.15 Esperienze dal territorio: Tavola rotonda con focus su gestione clinica regionale
Michele Bellino
- Ore 17.00 Presentazione dei risultati della Survey
Paolo Calabrò, Gennaro Galasso
- Ore 17.15 Workshop: HCP Journey
Tutti i Partecipanti e faculty
- Ore 18.30 Tavola rotonda – Dalla cardiologia al centro lipidologico: come costruire un referral tempestivo e sostenibile
Tutti i Partecipanti e faculty
- Ore 19.00 Presentazione del percorso di Formazione Sul Campo
Paolo Calabrò, Gennaro Galasso
- Ore 19.15 Take home messages e chiusura dei lavori
Paolo Calabrò, Gennaro Galasso

14 APRILE – 13 SETTEMBRE 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.

14 SETTEMBRE 2026 – MODULO FAD

- Ore 15.45 Apertura stanza e collegamenti
- Ore 16.00 Introduzione ai lavori e illustrazione degli obiettivi
Paolo Calabrò, Gennaro Galasso

- Ore 16.10 HoFH: evidenze e progressi della mappatura diagnostica nei Centri
Paolo Calabrò, Gennaro Galasso
- 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
- Tutti i partecipanti e faculty**
- Ore 17.30 Tavola rotonda: sintesi operativa e ulteriori opportunità di miglioramento
Tutti i partecipanti e faculty
- Ore 17.45 Take home messages
Paolo Calabrò, Gennaro Galasso
- Ore 18.00 Chiusura incontro

ACRONIMI

HoFH: ipercolesterolemia familiare omozigote

LDL: Low-Density Lipoprotein

HeFH: ipercolesterolemia familiare eterozigote

HCP: Healthcare Professional

Nome e Cognome	Laurea	Specializzazione	Affiliazione
Arturo Cesaro	Medicina e Chirurgia	Cardiologia	Dirigente Medico presso UOC Cardiologia Clinica con UTIC dell'Azienda Ospedaliera S.Anna e S.Sebastiano di Caserta
Giovanni Cimmino	Medicina e Chirurgia	Cardiologia	Professore Associato di Cardiologia presso il Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali dell'Università degli Studi della Campania
Giuliana Fortunato	Medicina e Chirurgia	Biologia Clinica	Professore ordinario di Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica presso la Scuola di Medicina dell'Università di Napoli Federico II
Angelo Silverio	Medicina e Chirurgia	Cardiologia	Medico specialista presso Casa di Cura Villa dei Fiori di Acerra, Napoli.
Michele Bellino	Medicina e Chirurgia	Cardiologia	Medico specialista presso l'Azienda Ospedaliera Universitaria San Giovanni di Dio e Ruggi d'Aragona di Salerno.
Paolo Calabrò	Medicina e Chirurgia	Cardiologia	Direttore del Dipartimento Cardio-Vascolare e dell'Unità Operativa Complessa di Cardiologia Clinica d'Emergenza con UTIC presso l'AORN Sant'Anna e San Sebastiano di Caserta
Gennaro Galasso	Medicina e Chirurgia	Cardiologia	Professore Associato presso l'Università degli Studi di Salerno; Dirigente Medico del reparto di Emodinamica e Cardiologia Interventistica, dipartimento Cuore presso l'Azienda Ospedaliera Universitaria San Giovanni di Dio e Ruggi D'Aragona, Salerno