

8° Meeting

Malattie Respiratorie Rare: dal paziente alla diagnosi

“Il Salotto di Matteo”

“...raro perché raro o perché non si conosce...”

Napoli, 12 e 13 giugno 2026

Centro Formazione Inail, Viale Colli Aminei 21 (Ingresso CTO)



Razionale scientifico

La diagnosi di malattia respiratoria rara è un percorso non agevole, richiede un continuo aggiornamento, la conoscenza di elementi clinici molteplici e la capacità di rimettersi in discussione dinanzi a un corteo di sintomi insoliti. L'obiettivo del corso è fornire un aggiornamento e un arricchimento del personale bagaglio di informazioni, da fruire al servizio della cura del paziente.

Le sessioni copriranno una vasta gamma di argomenti, esplorando diverse patologie respiratorie rare e le loro implicazioni. Verranno trattati temi come il Deficit di Alfa 1-antitripsina, la Proteinosi Alveolare e la Granulomatosi eosinofila con poliangioite (EGPA).

Saranno inoltre approfonditi aspetti diagnostici e terapeutici di condizioni come l'Asma grave, l'Amiloidosi tra cuore e polmone, e la Fibrosi polmonare Idiopatica. Uno spazio sarà dedicato alle Pneumopatie secondarie a malattia reumatologica.

Il programma include anche focus su argomenti specifici per l'età adulta, come la diagnosi di Discinesia ciliare primitiva e Fibrosi cistica, e il tema cruciale del Trapianto di Polmone. Infine, verranno trattati aspetti sociali e lavorativi legati alle malattie rare, oltre a sessioni pratiche dedicate.

Saranno inoltre affrontati gli aspetti psicologici, sociali e lavorativi legati alle malattie rare, accompagnati da sessioni pratiche dedicate. Tutto il percorso seguirà un approccio multidisciplinare.

Responsabili Scientifici:

Anna Annunziata, Valentina Di Spirito, Giuseppe Fiorentino, Maurizia Lanza

Segreteria:

Maria Cardone, Rosa Cauteruccio, Antonietta Coppola, Paolina Lumino, Mariano Mollica, Francesca Simioli

UOC Fisiopatologia e Riabilitazione Respiratoria

Dipartimento Area Critica

A.O. Ospedali dei Colli – P.O. Monaldi, Napoli

Programma

Venerdì 12 giugno 2026

Presidente onorario: Prof. Antonio Serafino Marsico

08.45 Presentazione del corso
Anna Annunziata e Giuseppe Fiorentino

I SESSIONE

Moderatori: Gianluca Biscione, Mauro Mormile, Teresa Petricca, Simone Scarlata

09.00 Deficit Alfa 1 antitripsina: una condizione genetica rara?
Ilaria Ferrarotti

09.20 Trattamento: chi e come
Anna Annunziata

09.40 Proteinosi Alveolare
Venerino Poletti

10.00 Deficit di Sfingomielinasi acida
Paolina Lumino

10.20 Discussione tra esperti
Experts: Lidia Atripaldi, Antonietta Coppola, Ginevra Del Giudice, Alessandra Di Perna, Antonietta Esposito, Stefania Ottaviani, Sara Spinelli, Profeta Zangrilli, Giacomo Zuccarini, Silvia Deidda, Francesco Gambino

10.50 Coffee break

II SESSIONE

Moderatori: Girolamo Adiletta, Cecilia Calabrese, Antonio Molino, Alessandro Vatrella

11.20 Asma grave, nuovi scenari terapeutici
Girolamo Pelaia

11.40 Granulomatosi eosinofila con poliangerite (EGPA): focus sul trattamento
Nicola Scichilone

12.00 Amiloidosi tra cuore e polmone
Giuseppe Palmiero

12.20 Terapia farmacologica nella BPCO e Riabilitazione Polmonare (BPCO, Enfisema, Asma)
Ilernando Meoli

12.40 Discussione con esperti
Experts: Mariella D'Amato, Rachele Del Giudice, Rossella Grassia, Marianna Maffei, Mauro Maniscalco, Maria Martino, Assunta Micco, Francesca Simioli, Filippo Gozzi, Ylenia Padrin

13.00 Saluti Associazione Pazienti

13.10 Saluti Istituzionali

13.20 Lunch

III SESSIONE

Moderatori: Andrea Bianco, Antonio Iuliano, Ermanno Kugler, Paolo Ruggeri

14.30 Fibrosi polmonare Idiopatica: quali novità?
Donato Lacedonia

- 14.50 Aggiornamenti radiologici ATS-ERS 2025 guidelines: pattern fibrotici e non fibrotici, dinamiche di progressione, alterazioni alveolari, interstiziali e broncocentriche
Gaetano Rea
- 15.10 Pneumopatie *secondarie* a malattia reumatologica
Serena Vettori
- 15.30 Esperienze cliniche real life
Gianluca Imeri
- 15.45 Caso Clinico - Birt Hogg Dubè
Lidia Atripaldi
- 16.00 Discussione con esperti
Experts: *Rosa Cantile, Felicia Di Perna, Valentina Di Spirito, Gianfranco Gaglione, Maurizia Lanza, Roberta Lieto, Antonio Maglio, Nicola Malacchini*

IV SESSIONE

Moderatori: *Mauro Mangiapia, Amalia Mattiello, Francesca Santamaria, Roberto Ucciero*

- 16.30 Discinesia ciliare primitiva e Fibrosi cistica, diagnosi in età adulta
Melissa Borrelli
- 16.50 Trapianto di Polmone: chi e quando
Andrea Dell'Amore
- 17.10 Quali vaccinazioni nel paziente con malattia rara e trapiantato
Roberto Parrella
- 17.30 Malattie rare e certificazione in ambito invalidità civile
Aniello Tuccillo
- 17.45 Malattie rare: la capacità lavorativa
Angelo Lauro
- 18.00 Discussione tra esperti
Experts: *Giovanni Bianco, Novella Carannante, Barbara Borrelli, Adele Corcione, Silvia Iannuzzi, Giuseppe La Cerra, Angela Mirizzi, Mariano Mollica, Carolina Vitale*
- 19.00 Chiusura lavori

Sabato 13 giugno 2026

Moderatore: *Raffaele Dubbioso, Giusy Miele, Francesca Trojsi*

- 08.30 Voce al Vissuto: emozione e comunicazione nelle malattie rare
Raffaella Manzo

V SESSIONE

- 08.45 "Anima Libera"
Simona Tozza
- 09.00 Prevalenza dell'insufficienza respiratoria nelle distrofie muscolari
Luisa Politano
- 09.10 Sindrome restrittiva e insufficienza respiratoria: Malattia di Pompe
Giuseppe Fiorentino

- 09.20 Esperti a confronto
Gennaro Calafiore, Maria Cardone, Rosa Cauteruccio, Camilla Di Somma, Remo Esposito, Pasqualina Gaglione, Cristina Liguori, Mariano Mollica, Carla Passaniti, Tommaso Romano

VI SESSIONE

Moderatore: *Maria Cristina Boccia, Adriano Cristinziano, Antonella Marotta, Alessandro Saglia*

- 10.00 Comprendere per accompagnare: l'impegno dell'associazione Alfa-1
Nuccia Gatta
- 10.10 Dare voce: dalla clinica alla ricerca psicologica in Alfa-1
Raffaella Manzo
- 10.20 Erogazione del farmaco nel paziente con malattia rara
Attilio Farricella
- 10.40 Educazione e gestione della terapia
Antonella Sabbatino
- 10.50 Esperti a confronto
Grazia Ceraso, Domenico Cristiano, Mariella Galdo, Maria Rosaria Gioia, Valentina Penta, Antonio Piscopo, Roberto Rega, Sara Spinelli, Maria Rosaria Valentino
- 11.10 Pausa

VII SESSIONE

Moderatori: *Pierpaolo Di Micco, Silvia Iannuzzi, Maurizia Lanza, Teresa Loffredo*

- 11.30 Aspetti psicologici nel pre e post trapianto
Biancarosa Volpe (Presidente SIPSITO)
- 11.45 Dare Vita! Il potenziale donatore di organi e tessuti
Eugenio Piscitelli
- 12.00 Riabilitazione prima e dopo il trapianto
Elena Sciarrillo
- 12.15 Assistenza, Educazione e continuità pre-post trapianto: il ruolo dell'infermiere
Ida Carrano
- 12.30 Esperti a confronto
Pietro Castiello, Martina Flora, Maria Martino, Salvatore Notaro, Mariella Pratillo, Marco Rispoli
- 13.10 Take home message
- 13.30 Questionari ECM e termine dei lavori

Evento ECM n° 649-479981

Ore formative 13

Crediti ECM: 13

Obiettivo formativo: Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura

Professioni alle quali si riferisce l'evento formativo

| Professione | Discipline |
|--------------------|---|
| MEDICO CHIRURGO | ALLERGOLOGIA ED IMMUNOLOGIA CLINICA; ANGIOLOGIA; CARDIOLOGIA; DERMATOLOGIA E VENEREOLOGIA; EMATOLOGIA; ENDOCRINOLOGIA; GASTROENTEROLOGIA; GENETICA MEDICA; GERIATRIA; MALATTIE METABOLICHE E DIABETOLOGIA; MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO; MALATTIE INFETTIVE; MEDICINA E CHIRURGIA DI ACCETTAZIONE E DI URGENZA; MEDICINA FISICA E RIABILITAZIONE; MEDICINA INTERNA; MEDICINA TERMALE; MEDICINA AERONAUTICA E SPAZIALE; MEDICINA DELLO SPORT; NEFROLOGIA; NEONATOLOGIA; NEUROLOGIA; NEUROPSICHIATRIA INFANTILE; ONCOLOGIA; PEDIATRIA; PSICHIATRIA; RADIOTERAPIA; REUMATOLOGIA; CARDIOCHIRURGIA; CHIRURGIA GENERALE; CHIRURGIA MAXILLO-FACCIALE; CHIRURGIA PEDIATRICA; CHIRURGIA PLASTICA E RICOSTRUTTIVA; CHIRURGIA TORACICA; CHIRURGIA VASCOLARE; GINECOLOGIA E OSTETRICIA; NEUROCHIRURGIA; OFTALMOLOGIA; ORTOPEDIA E TRAUMATOLOGIA; OTORINOLARINGOIATRIA; UROLOGIA; ANATOMIA PATOLOGICA; ANESTESIA E RIANIMAZIONE; BIOCHIMICA CLINICA; FARMACOLOGIA E TOSSICOLOGIA CLINICA; LABORATORIO DI GENETICA MEDICA; MEDICINA TRASFUSIONALE; MEDICINA LEGALE; MEDICINA NUCLEARE; MICROBIOLOGIA E VIROLOGIA; NEUROFISIOPATOLOGIA; NEURORADIOLOGIA; PATOLOGIA CLINICA (LABORATORIO DI ANALISI CHIMICO-CLINICHE E MICROBIOLOGIA); RADIODIAGNOSTICA; IGIENE, EPIDEMIOLOGIA E SANITÀ PUBBLICA; IGIENE DEGLI ALIMENTI E DELLA NUTRIZIONE; MEDICINA DEL LAVORO E SICUREZZA DEGLI AMBIENTI DI LAVORO; MEDICINA GENERALE (MEDICI DI FAMIGLIA); CONTINUITÀ ASSISTENZIALE; PEDIATRIA (PEDIATRI DI LIBERA SCELTA); SCIENZA DELL'ALIMENTAZIONE E DIETETICA; DIREZIONE MEDICA DI PRESIDIO OSPEDALIERO; ORGANIZZAZIONE DEI SERVIZI SANITARI DI BASE; AUDIOLOGIA E FONIATRIA; PSICOTERAPIA; CURE PALLIATIVE; EPIDEMIOLOGIA; MEDICINA DI COMUNITÀ E DELLE CURE PRIMARIE; MEDICINA SUBACQUEA E IPERBARICA; |

Elenco dei Docenti/Relatori dell'evento

| Nome e Cognome | Laurea | Specializzazione | Affiliazione |
|---------------------|--------------------------|---|--|
| ANNUNZIATA ANNA | MEDICINA E CHIRURGIA | MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO | OSPEDALE VINCENZO MONALDI AOS DEI COLLI - NAPOLI |
| BORRELLI MELISSA | MEDICINA E CHIRURGIA | PEDIATRIA | UNIVERSITÀ FEDERICO II - NAPOLI |
| CARRANO IDA | SCIENZE INFERMIERISTICHE | NESSUNA SPECIALIZZAZIONE | OSPEDALE VINCENZO MONALDI AOS DEI COLLI - NAPOLI |
| DELL'AMORE ANDREA | MEDICINA E CHIRURGIA | CARDIOCHIRURGIA | AZIENDA OSPEDALE-UNIVERSITÀ DI PADOVA |
| FARRICELLA ATTILIO | FARMACIA | FARMACIA OSPEDALIERA | OSPEDALE VINCENZO MONALDI AOS DEI COLLI - NAPOLI |
| FERRAROTTI ILARIA | SCIENZE BIOLOGICHE | BIOCHIMICA CLINICA | FONDAZIONE IRCCS POLICLINICO SAN MATTEO, PAVIA |
| FIorentino GIUSEPPE | MEDICINA E CHIRURGIA | TISILOGIA E MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO | OSPEDALE VINCENZO MONALDI AOS DEI COLLI - NAPOLI |
| GATTA NUCCIA | SCIENZE INFERMIERISTICHE | NESSUNA SPECIALIZZAZIONE | SAREZZO (BS) |

| | | | |
|-------------------------------|--------------------------|---|---|
| IMERI GIANLUCA | MEDICINA E CHIRURGIA | MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO | OSPEDALE DI BERGAMO, ASST |
| LACEDONIA DONATO | MEDICINA E CHIRURGIA | MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO | OSPEDALE COLONNELLO D'AVANZO, FOGGIA |
| LAURO ANGELO | MEDICINA E CHIRURGIA | MEDICINA LEGALE E DELLE ASSICURAZIONI | INAIL, NAPOLI |
| LUMINO PAOLINA | MEDICINA E CHIRURGIA | MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO | OSPEDALE VINCENZO MONALDI AOS DEI COLLI - NAPOLI |
| MANZO RAFFAELLA | PSICOLOGIA | PSICODIAGNOSTICA CLINICA E GIURIDICA | UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DEL MOLISE - CAMPOBASSO |
| MARSICO SERAFINO ANTONIO | MEDICINA E CHIRURGIA | TISIOLOGIA E MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO | UNIVERSITÀ VANVITELLI - NAPOLI |
| MEOLI ILERNANDO VINCENZO ALDO | MEDICINA E CHIRURGIA | TISIOLOGIA E MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO | OSPEDALE VINCENZO MONALDI AOS DEI COLLI - NAPOLI |
| PALMIERO GIUSEPPE | MEDICINA E CHIRURGIA | MEDICINA INTERNA | OSPEDALE VINCENZO MONALDI AOS DEI COLLI - NAPOLI |
| PARRELLA ROBERTO | MEDICINA E CHIRURGIA | MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO | OSPEDALE VINCENZO MONALDI AOS DEI COLLI - NAPOLI |
| PELAIA GIROLAMO | MEDICINA E CHIRURGIA | TISIOLOGIA E MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO | UNIVERSITÀ DEGLI STUDI "MAGNA GRAECIA" DI CATANZARO |
| PISCITELLI EUGENIO | MEDICINA E CHIRURGIA | ANESTESIA E RIANIMAZIONE | OSPEDALE VINCENZO MONALDI AOS DEI COLLI - NAPOLI |
| POLETTI VENERINO | MEDICINA E CHIRURGIA | TISIOLOGIA E MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO | UNIVERSITÀ DI BOLOGNA |
| POLITANO LUISA | MEDICINA E CHIRURGIA | GENETICA MEDICA E CARDIOLOGIA E MALATTIA DEI VASI | A.O.U. "LUIGI VANVITELLI", NAPOLI |
| REA GAETANO | MEDICINA E CHIRURGIA | RADIOLOGIA | OSPEDALE VINCENZO MONALDI AOS DEI COLLI - NAPOLI |
| RUGGERI PAOLO | MEDICINA E CHIRURGIA | TISIOLOGIA E MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO | AOU POLICLINICO G. MARTINO, MESSINA |
| SABBATINO ANTONIETTA | SCIENZE INFERMIERISTICHE | NESSUNA SPECIALIZZAZIONE | OSPEDALE VINCENZO MONALDI AOS DEI COLLI - NAPOLI |
| SCIARRILLO ELENA | FISIOTERAPIA | NESSUNA SPECIALIZZAZIONE | OSPEDALE VINCENZO MONALDI AOS DEI COLLI - NAPOLI |
| SCICHILONE NICOLA | MEDICINA E CHIRURGIA | MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO | UNIVERSITÀ DI PALERMO |
| TOZZA SIMONA | PSICOLOGIA | NESSUNA SPECIALIZZAZIONE | CENTRO GAETANO TORRE, NAPOLI |
| TUCCILLO ANIELLO | MEDICINA E CHIRURGIA | MEDICINA LEGALE E DELLE ASSICURAZIONI | INPS, NAPOLI |
| VETTORI SERENA | MEDICINA E CHIRURGIA | REUMATOLOGIA | OSPEDALE VINCENZO MONALDI AOS DEI COLLI - NAPOLI |
| VOLPE BIANCAROSA | PSICOLOGIA | NESSUNA SPECIALIZZAZIONE | AZIENDA OSPEDALIERA DI PADOVA |

| ACRONIMO | SIGNIFICATO |
|----------------|---|
| BPCO | BRONCOPNEUMOPATIA CRONICA OSTRUTTIVA |
| DIP | DESQUAMATIVE INTERSTITIAL PNEUMONIA |
| EGPA | GRANULOMATOSI EOSINOFILICA CON POLIANGITE |
| NSIP | NON-SPECIFIC INTERSTITIAL PNEUMONIA |
| PPFE | PLEUROPARENCHYMAL FIBROELASTOSIS |
| SiPSITO | SOCIETÀ ITALIANA DI PSICOLOGIA DEI TRAPIANTI DI ORGANI E TESSUTI |

Caso Clinico n° 1 - Birt-Hogg-Dubé

Anamnesi

Uomo di 39 anni, non fumatore, giunge in PS per dispnea improvvisa e dolore toracico destro. Pregresso episodio di pneumotorace spontaneo 2 anni prima, trattato con drenaggio.

Riferisce familiarità per “problemi renali” nel padre (nephrectomia a 52 anni).

Esame obiettivo

- Murmure vescicolare ridotto a destra
- Presenza di piccole papule color carne al volto e al collo (mai indagate)

Esami

- RX torace: pneumotorace destro
- TC HR torace (post stabilizzazione): multiple cisti polmonari sottili, a distribuzione prevalente basale e subpleurica, di forma ovalare/irregolare
- Funzionalità respiratoria: nella norma
- Ecografia addome: formazione renale solida di 2 cm
- Test genetico: mutazione del gene **FLCN**

Caso clinico n° 2

Uomo di 69 anni, ex fumatore, dispnea progressiva da 1 anno e tosse secca.

EO: rantoli “a velcro” bibasali.

PFR: FVC 62%, DLCO 48%.

HRCT: pattern UIP tipico (reticolazione subpleurica, honeycombing basale).

Autoimmunità negativa.

Diagnosi: IPF.

Spunti discussione:

- Quando iniziare antifibrotico (nintedanib/pirfenidone)?
- Monitoraggio della progressione (declino FVC $\geq 5-10\%$)
- Quando invio precoce a centro trapianto?

Caso clinico n° 3

Donna di 54 anni, non fumatrice, dispnea lieve-moderata da 8 mesi.

HRCT:

- Vetro smerigliato diffuso bilaterale
- Risparmio subpleurico
- Minime bronchiectasie da trazione
- Assenza di honeycombing

Funzionalità: FVC 70%, DLCO 60%.

Domanda: UIP o NSIP?

Chiave interpretativa:

- Distribuzione omogenea
- Preservazione subpleurica
→ più suggestivo per **NSIP**

Spunto:

- Quando è indicata biopsia?
- Differenziale con DIP o polmonite fibrosante iniziale?
- Ruolo del radiologo nel MDT?

Caso clinico n° 4

Donna di 60 anni con artrite reumatoide sieropositiva da 12 anni, in terapia con metotrexate. Nuova dispnea progressiva.

PFR: FVC 65%, DLCO 50%.

HRCT: pattern UIP basale.

ANA, RF, anti-CCP positivi.

Domande:

- UIP = sempre idiopatica?
- Differenza prognostica tra IPF e UIP associata ad AR?

- Immunosoppressione o antifibrotico?

Discussione chiave:

- Importanza del team pneumologo–reumatologo
- Possibile fenotipo “progressive fibrosing ILD”
- Terapia personalizzata

