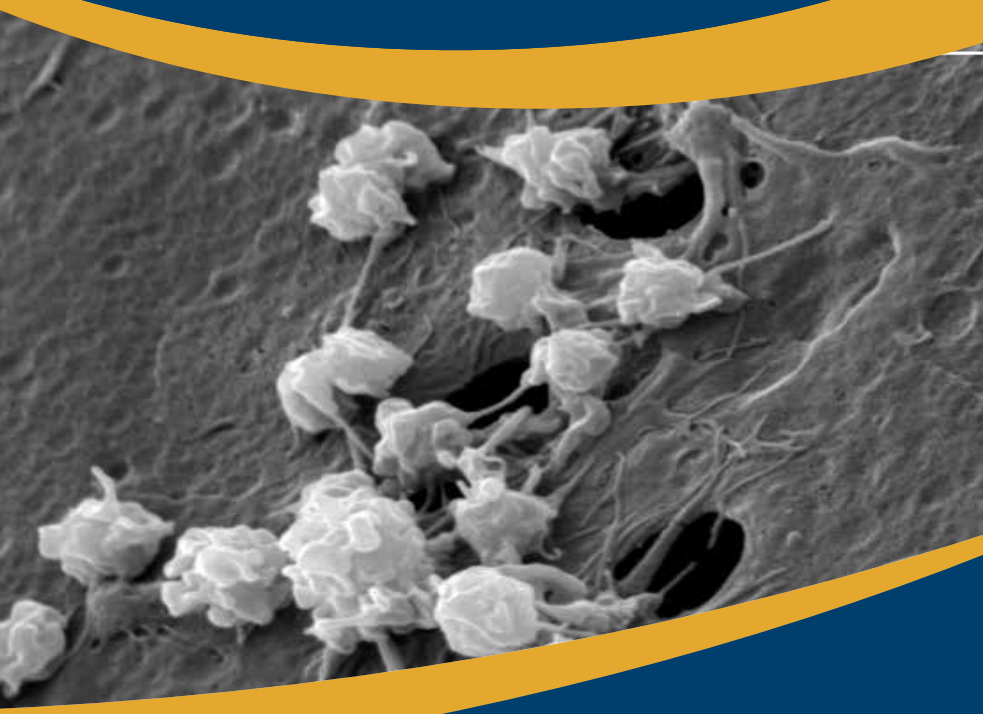
Roma, 15 settembre 2023

PIASTRINOPATIE E PIASTRINOPENIE CONGENITE: QUANDO SOSPETTARLE, COME IDENTIFICARLE, QUALE TERAPIA



UNMET NEEDS E NECESSITÀ DI COSTITUZIONE DI UN REGISTRO NAZIONALE

RAZIONALE SCIENTIFICO

Le piastrinopenie e le piastrinopatie congenite sono un gruppo eterogeneo di patologie emorragiche rare associate ad anomalie quantitative e/o qualitative delle piastrine e con una diatesi emorragica che può variare da lieve a severa.

Le patologie piastriniche congenite sono patologie rare, molto spesso non riconosciute e quindi non gestite adeguatamente nel corso dell'intera vita del paziente. È stato riportato che una patologia piastrinica è presente nel 20-40% delle donne con meno-metrorragie anomale e nel 12-18% dei pazienti che accedono in ambulatorio per patologie emorragiche.

Le **piastrinopatie congenite** molto spesso non vengono riconosciute, dal momento che l'unico test eseguito di routine è la conta piastrinica. Una conta piastrinica nella norma induce il clinico ad escludere un problema piastrinico, che può invece essere costituito da un difetto della funzione piastrinica, non rilevabile dai test di routine. Di conseguenza, la maggioranza dei pazienti con piastrinopatia, pur presentando sintomi emorragici, non riceve cure adeguate.

Le **piastrinopenie congenite** vengono spesso scambiate per piastrinopenie immuni ed i pazienti vengono spesso trattati con terapie non necessarie, come le terapie immunosoppressive o in alcuni casi la splenectomia, che espongono il paziente ad effetti collaterali pericolosi con nessun beneficio clinico.

La gestione dei pazienti con patologie piastriniche congenite costituisce un "unmet need", che richiede iniziative atte a migliorare la gestione clinica e terapeutica, nonché la qualità di vita dei pazienti che ne sono affetti.

La costituzione di un **registro nazionale**, attualmente non presente in Italia, permetterebbe di raccogliere informazioni preziose per stabilire la prevalenza e l'incidenza della patologia, le manifestazioni cliniche, le terapie somministrate e l'outcome clinico.

Questo Evento ha l'obiettivo di presentare il progetto di costituzione di un **registro nazionale per le piastrinopenie e le piastrinopatie congenite**, unendo l'esperienza di specialisti del settore, associazioni di pazienti e figure istituzionali che possano discutere su come implementare la diagnosi ed ottimizzare l'impiego delle terapie attualmente disponibili.

RESPONSABILI SCIENTIFICI

ERICA DE CANDIA

Professore Associato di Medicina Interna
Dip. di Medicina e Chirurgia Traslazionale, UCSC
Dip. di Diagnostica per Immagini,
Radioterapia Oncologica ed Ematologia,
Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS

PAOLO GRESELE

Professore Ordinario di Medicina Interna
Dip. di Medicina e Chirurgia
Sezione di Medicina Interna e Cardiovascolare
Università degli Studi di Perugia

RELATORI E MODERATORI

Andrea Artoni *(Milano)*
Loredana Bury *(Perugia)*
Giancarlo Castaman *(Firenze)*
Ferdinando Cirillo *(Napoli)*
Laura Contino *(Alessandria)*
Marco Dalu *(Siniscola, NU)*
Erica De Candia *(Roma)*
Raimondo De Cristofaro *(Roma)*
Valerio De Stefano *(Roma)*
Giovanni Di Minno *(Napoli)*
Marco Elefanti *(Roma)*
Emanuela Falcinelli *(Perugia)*
Daniela Feliciani *(Roma)*
Antonio Gasbarrini *(Roma)*
Fiorina Giona *(Roma)*
Paolo Gresele *(Perugia)*
Matteo Luciani *(Roma)*
Maria Elisa Mancuso *(Rozzano, MI)*
Rossella Marcucci *(Firenze)*
Marina Marchetti *(Bergamo)*
Maurizio Margaglione *(Foggia)*
Orfeo Mazzella *(Roma)*
Federica Melazzini *(Pavia)*
Enrico Orzes *(San Vito al Tagliamento, PN)*
Francesco Paciullo *(Perugia)*
Giuseppe Palumbo *(Roma)*
Maria Elena Riccioni *(Roma)*
Roberto Santi *(Alessandria)*
Cristina Santoro *(Roma)*
Anna Savoia *(Verona)*
Paolo Simioni *(Padova)*
Carlo Zaninetti *(Pavia)*

PROGRAMMA, 15 settembre 2023

8:00 Apertura segreteria

8:30 Saluto ai partecipanti
M. Elefanti, A. Gasbarrini
R. De Cristofaro, V. De Stefano

Introduzione e finalità dell'Evento
E. De Candia, P. Gresele

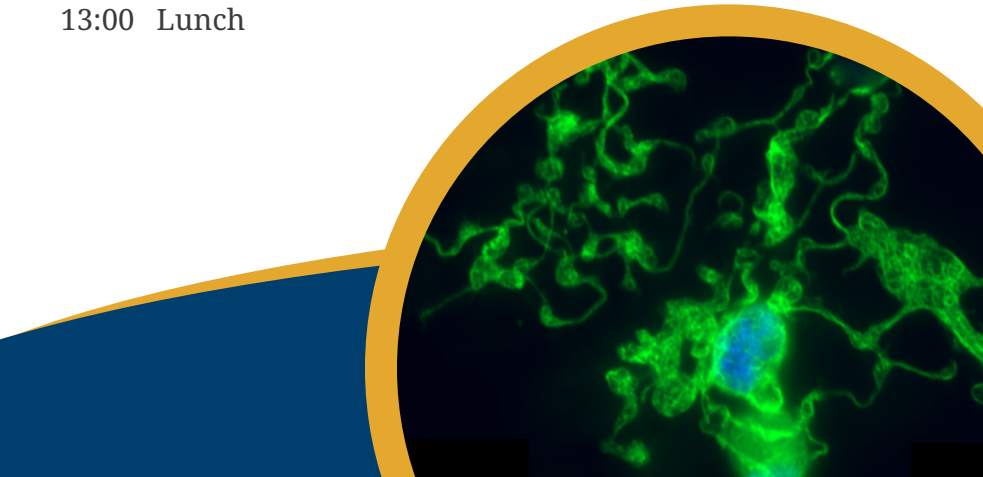
PIASTRINOPATIE CONGENITE
Moderatori: *L.Bury, M. Marchetti*

9:00 Epidemiologia e fisiopatologia - *A. Artoni*
9:20 Clinica delle piastrinopatie congenite - *P. Gresele*
9:40 Diagnosi di laboratorio delle piastrinopatie congenite
E. Falcinelli
10:00 Rose e spine delle indagini genetiche - *M. Margaglione*
Discussione

PIASTRINOPENIE CONGENITE
Moderatori: *F. Giona, G. Palumbo*

11:00 Epidemiologia e clinica - *E. De Candia*
11:20 Come diagnosticare una piastrinopenia congenita
C. Zaninetti
11:40 Sindrome di Bernard Soulier Monoallelica:
una piastrinopenia rilevante in Italia - *A. Savoia*
12:00 High throughput sequencing per l'identificazione delle piastrinopenie congenite - *L. Bury*
Discussione

13:00 Lunch



FOCUS ON: GESTIONE TERAPEUTICA
Moderatori: *M.E. Mancuso, G. Castaman*

14:00 Terapie disponibili per le piastrinopatie - *C. Santoro*
14:20 Terapie disponibili per le piastrinopenie - *F. Melazzini*
14:40 Ruolo del fattore VII attivato ricombinante
G. Di Minno
Discussione

FOCUS ON: PROBLEMI SPECIFICI
Moderatori: *L. Contino, R. Marcucci*

15:20 Gestione della profilassi antitrombotica in soggetti con disordini ereditari piastrinici - *F. Paciullo*
15:40 Gestione delle emorragie nella donna - *R. Santi*
16:00 Gestione delle emorragie gastrointestinali e delle angiodisplasie - *D. Feliciani / M.E. Riccioni*
16:20 I pazienti con patologie piastriniche congenite sono protetti dalle patologie cardiovascolari?
P. Simioni
Discussione

17:00 Coffee break

17:20 **Tavola rotonda: importanza di un registro nazionale per le patologie piastriniche congenite**
Moderatori: *E. De Candia, P. Gresele*
Contributo dei centri clinici
Contributo dell'associazione dei pazienti
Quali bisogni insoddisfatti per i clinici e per i pazienti?
Quale contributo delle istituzioni?
(Rappresentanti dei pazienti, giornalisti dell'osservatorio malattie rare, rappresentante delle istituzioni)
F. Cirillo, L. Contino, M. Dalu, M. Luciani, O. Mazzella, E. Orzes, C. Santoro

18:30 Conclusioni, saluti e consegna del questionario ECM

SEDE CONGRESSUALE:

Policlinico Universitario Agostino Gemelli - Aula 617
Largo Agostino Gemelli, 8 - Roma

EVENTO ECM n° 388574

Crediti Formativi: 8

Il Corso è stato accreditato per n. 100 partecipanti.

Professioni accreditate:

Medici Chirurghi, Biologi, Tecnici Sanitari di Laboratorio Biomedico, Farmacisti, Ostetriche, Assistenti Sanitari, Infermieri e Infermieri Pediatrici.

Obiettivo Formativo:

Linee guida, protocolli e procedure

Per ottenere i crediti formativi sarà necessario:

- Partecipare nella misura del 90% ai lavori congressuali.
- Compilare l'anagrafica ECM, la scheda di valutazione evento e il questionario di apprendimento, rispondendo correttamente ad almeno il 75% delle domande.
- Riconsegnare al termine dell'Evento, presso la segreteria, tutta la documentazione debitamente compilata e firmata.

Attestati di partecipazione:

A tutti i partecipanti verrà rilasciato un attestato di frequenza.

ISCRIZIONE GRATUITA ONLINE

www.elleventi.it

CON IL PATROCINIO DI

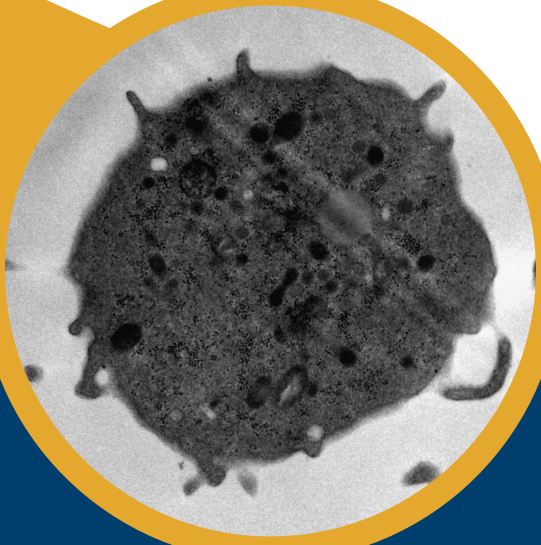
UNIVERSITÀ CATTOLICA del Sacro Cuore

A.D. 1308 unipg
DIPARTIMENTO DI MEDICINA E CHIRURGIA

AICE
Associazione Italiana Centri Emofilia

OMAR
OSSERVATORIO MALATTIE RARE

SISET
Società Italiana per lo Studio dell'Emostasi e della Trombosi



CON IL CONTRIBUTO NON CONDIZIONANTE DI:

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

ELLEVENTI

Via Maestro G. Capocci, 11 - 00199 Roma
tel. 342 0680078 | segreteria@elleventi.it | www.elleventi.it