**SOCIETÀ MEDICA DI SANTA MARIA NUOVA**

## XVII EDIZIONE

# Giornate Mediche di Santa Maria Nuova 2026




## MALATTIE RARE…
## MA NON TROPPO

### NOVITÀ IN TEMA DI PERCORSI DIAGNOSTICI E TERAPEUTICI

## Venerdì 13 Novembre 2026

***Istituto degli Innocenti - Salone Poccetti***
***Piazza SS. Annunziata 12 - Firenze***

## CON IL PATROCINIO DI

COMUNE DI FIRENZE

REGIONE TOSCANA

OPI ORDINE PROFESSIONI INFERMIERISTICHE interprovinciale FIRENZE PISTOIA

SOCIETÀ SCIENTIFICA DI MEDICINA INTERNA FADOI FEDERAZIONE DELLE ASSOCIAZIONI DEI DIRIGENTI OSPEDALIERI DELLA MEDICINA INTERNA

SST Azienda USL Toscana centro Servizio Sanitario della Toscana

ANMDO Associazione Nazionale dei Medici delle Direzioni Ospedaliere

Fondazione Santa Maria Nuova ETS

## RESPONSABILE SCIENTIFICO

**Massimo Milli**

*Direttore SOC Cardiologia Firenze I*
*Ospedale Santa Maria Nuova*
*Ospedale San Giovanni di Dio*
*Azienda USL Toscana Centro*

## COMITATO SCIENTIFICO

Enrico Benvenuti
Rita Cammelli
Antonella Cecconi
Giuseppe Ciriello
Enrico Facchiano
Gianluca Galeotti
Marco Geddes
Andrea Giomi
Tommaso Grassi
Angela Konze
Michele Lanigra
Fabio Lanini
Lara Lenzi
Alberto Mattei
Sabina Moriconi
Irene Ruffino
Antonio Sarno
Ottaviano Tarantino
Benedetta Tosi
Vieri Vannucchi
Francesca Veneziani

*Giunto alla sua 17° edizione, questo Convegno rappresenta un appuntamento consolidato di confronto e aggiornamento scientifico, nato con l'obiettivo di promuovere una cultura realmente multidisciplinare all'interno dell'ospedale. La scelta di dedicare questa edizione alle malattie rare risponde alla necessità di affrontare un ambito clinico che, per definizione, supera i confini delle singole discipline e richiede un approccio integrato tra numerose specialità mediche. Le malattie rare costituiscono una sfida diagnostica, terapeutica e organizzativa: il loro riconoscimento precoce, la presa in carico appropriata e la continuità assistenziale dipendono dalla capacità di creare percorsi condivisi, valorizzando competenze complementari e favorendo la collaborazione tra professionisti. Negli ultimi anni, inoltre, il concetto stesso di "malattia rara" ha subito una significativa evoluzione. L'innovazione tecnologica, i progressi della diagnostica, l'impiego sempre più diffuso delle metodiche di imaging avanzato, della genetica e dei biomarcatori, insieme alla disponibilità di terapie innovative, hanno profondamente modificato la storia naturale di numerose patologie. Condizioni un tempo considerate eccezionali e spesso sottodiagnosticate vengono oggi riconosciute con maggiore frequenza e trattate in modo efficace. Ne sono un esempio l'amiloidosi cardiaca e alcune forme di cardiomiopatia, che rappresentano paradigmi di come l'evoluzione delle conoscenze abbia trasformato malattie "rare" in diagnosi sempre più presenti nella pratica clinica, con importanti ricadute prognostiche per i pazienti. Coerentemente con lo spirito che ha caratterizzato tutte le precedenti edizioni, il convegno intende offrire una panoramica delle esperienze maturate nelle diverse discipline, dando visibilità sia ai percorsi assistenziali sia alle eccellenze cliniche e tecnologiche sviluppate non solo presso l'Ospedale Santa Maria Nuova di Firenze, ma anche nell'ambito della USL Toscana Centro, con l'obiettivo di favorire la diffusione delle migliori pratiche e il consolidamento delle reti professionali. L'evento si propone quindi come un'importante occasione di aggiornamento, confronto interdisciplinare e condivisione di esperienze, nella convinzione che la gestione delle malattie rare rappresenti un modello virtuoso di integrazione tra competenze specialistiche, innovazione diagnostico-terapeutica e organizzativa e centralità della persona assistita.*

# PROGRAMMA SCIENTIFICO

**08.15** Registrazione dei partecipanti e welcome coffee

**08.30** Apertura del Convegno e Saluti introduttivi
***Giancarlo Landini, Massimo Milli***
***Giuditta Giunti,*** *Direttrice della Società della Salute di Firenze*
***Tommaso Grassi,*** *Direttore Sanitario SMN*
***Valerio Mari,*** *Direttore Generale Azienda USL Toscana Centro*

**09.00** **LETTURA INTRODUTTIVA:**
Malattie rare: il paradigma della complessità nella medicina moderna
***D. Taruscio***

**SESSIONE 1 - RED FLAGS: QUANDO SOSPETTARE UNA MALATTIA RARA**
***Moderatori: E. Alti; M. Lanigra***

**09.20** Malattie rare: quando il sospetto nasce al letto del paziente
***N. Palagano***

**09.35** Red flags in Pronto Soccorso: riconoscere l'insolito nell'urgenza
***G. Zaccaria***

**09.50** Identificare segni e sintomi inusuali: Il ruolo dell'ascolto da parte dell'infermiere
***E. Pardini***

**10.05** Le malattie rare nell'ambulatorio di medicina generale: dal sospetto clinico all'accesso alle reti gestionali
***T. Lunghi***

**10.20** Discussione sulle tematiche precedentemente trattate
***Discussants: P. Fabiani; G. Giannasi***

## SESSIONE 2 – CUORE E MALATTIE RARE
***Moderatori: I. Capecchi; M. Comeglio; F. Perfetto***

**10.40** Amiloidosi cardiaca: dalla diagnosi tardiva allo screening ed alla terapia mirata
***M. Milli***

**10.55** Cardiomiopatie: inquadramento clinico e nuove terapie
***G. Taborchi***

**11.10** Sindrome di Brugada e canalopatie: stratificazione del rischio e gestione clinica
***A. Paoletti Perini***

**11.25** Quando raro è l'accesso al trattamento ottimale: il caso del trapianto cardiaco
***S. Bernazzali***

**11.40** Discussione sulle tematiche precedentemente trattate
***Discussants: A. Giomi; F. Sani***

**12.00** **LETTURA MAGISTRALE**
Worsening heart failure clinico e subclinico. Terapia e strategie gestionali: quando un quadro clinico comune sottende una patologia rara
***M. Pieroni***

**12:30** Light lunch

## SESSIONE 3 – MALATTIE RARE MULTISISTEMICHE
***Moderatori: B. Cimolato; L. Guidi***

**14.00** Dal fenotipo alla diagnosi differenziale: l'approccio del genetista clinico nei quadri multisistemici
***L. Dosa***

**14.15** Malattie rare in reumatologia:
quando sospettarle e come trattarle
***M. Benucci***

**14.30** La cogestione tra Neurologo e Psichiatra:
quando il sintomo psicotico sottende
una malattia rara
***O. Baccaredda Boy; M. Picchetti***

**14.45** Malattie neuromuscolari rare:
diagnosi precoce e nuove opportunità
terapeutiche
***F. Terenzi***

**15.00** Il ruolo del laboratorio di Immunologia
nei percorsi diagnostici
***V. Grossi***

**15.15** Discussione sulle tematiche
precedentemente trattate
***Discussants: A. Mannoni; F. Risaliti***

**SESSIONE 4 – APPROCCIO CHIRURGICO A CASI PARTICOLARI**
***Moderatori: V. Pavoni; E. Soricelli***

**15.35** Approccio mininvasivo alle patologie rare
di interesse chirurgico
***N. Console***

**15.50** Valutazione anestesiologica preoperatoria
del paziente con patologia rara
***R. Cammelli***

**16.05** Manifestazioni ORL nelle malattie rare:
segnali da non ignorare
***C. Cambi***

**16.20** Acalasia esofagea:
il ruolo dell'endoscopia del terzo spazio
nell'era delle terapie mininvasive
***O. Tarantino***

**16.35** Discussione sulle tematiche
precedentemente trattate
***Discussant: P. Boninsegni***

**16.50** Coffee break

**SESSIONE 5 – POPOLAZIONI PARTICOLARI E OPZIONI TERAPEUTICHE PERSONALIZZATE**
***Moderatori: G. Galeotti; A. Rosati***

**17.10** Malattie rare nell'anziano: sotto diagnosi e
complessità clinica
***M. Bulgaresi***

**17.25** Ipertensione polmonare dalla diagnosi
alla terapia tailored
***V. Vannucchi***

**17.40** Trombosi "inspiegate" e Stroke nel giovane
***E. Grifoni***

**17.55** Tracciare nuove rotte: L'evoluzione della cura
nelle vasculiti rare
***B. Xhaferi***

**18.10** Discussione sulle tematiche
precedentemente trattate
***Discussants: A. Faraone; F. Verga***

**18.30** Conclusione del Convegno e compilazione
del questionario ECM

# INFORMAZIONI GENERALI

## SEDE DEL CONVEGNO

Istituto degli Innocenti - Salone Poccetti
Piazza SS. Annunziata 12
50122 Firenze

## ISCRIZIONE

Il Convegno è gratuito ed è riservato a 70 partecipanti.

L'iscrizione comprende:
- kit congressuale
- partecipazione ai lavori
- attestato di frequenza
- attestato ECM (agli aventi diritto)
- welcome coffee
- coffee break
- light lunch

**La scheda di iscrizione è disponibile inquadrando il Qr Code**

*L'iscrizione si intende perfezionata in seguito alla compilazione della scheda on line, previa verifica della disponibilità di posti.*

*Si fa presente che nel corso di eventuali riprese televisive, registrazioni e/o servizi fotografici destinati alla diffusione, effettuati durante il convegno anche da altri soggetti, potrebbero incidentalmente apparire immagini di partecipanti/ospiti identificabili.*

## PROVIDER ECM

**MCR Conference S.r.l.** ID 489
N. 8 crediti assegnati

**Obiettivo formativo:** linee guida - protocolli - procedure

**Professione:** Medico Chirurgo
**Discipline:** Allergologia ed Immunologia Clinica, Anestesia e Rianimazione, Angiologia, Biochimica Clinica; Cardiochirurgia, Cardiologia, Chirurgia Generale, Continuità Assistenziale, Cure Palliative, Dermatologia e Venereologia, Direzione Medica di Presidio Ospedaliero, Ematologia, Endocrinologia, Epidemiologia, Farmacologia e Tossicologia Clinica, Gastroenterologia, Genetica Medica, Geriatria, Ginecologia e Ostetricia, Igiene degli Alimenti e della Nutrizione, Igiene, Epidemiologia e Sanità Pubblica, Malattie dell'Apparato Respiratorio, Malattie Infettive, Malattie Metaboliche e Diabetologia, Medicina del Lavoro e Sicurezza degli Ambienti di Lavoro, Medicina dello Sport, medicina d'emergenza-urgenza, Medicina Fisica e Riabilitazione, Medicina Generale, Medicina Interna, Microbiologia e Virologia, Nefrologia, Neurologia, Oncologia, Organizzazione dei Servizi Sanitari di Base, Patologia clinica; Psichiatria, Radiodiagnostica, Radioterapia, Reumatologia, Urologia

**Professione:** Farmacista
**Discipline:** Farmacia Ospedaliera, Farmacia Territoriale

**Professione:** Biologo

**Professione:** Assistente Sanitario

**Professione:** Fisioterapista

**Professione:** Infermiere

*Il rilascio della certificazione dei crediti è subordinato alla corrispondenza tra la professione e la disciplina del partecipante e quelle a cui l'evento è destinato, alla partecipazione ad almeno il 90% della durata dei lavori scientifici ed alla riconsegna dei questionari di valutazione e di apprendimento debitamente compilati. Si precisa che è necessario il superamento della prova di apprendimento con almeno il 75% delle risposte corrette.*

# ELENCO MODERATORI E RELATORI

**Elisabetta Alti**
Direttore Dipartimento Medicina Generale
Azienda USL Toscana Centro

**Ottone Baccaredda Boy**
Psichiatra Firenze,
Azienda USL Toscana Centro

**Maurizio Benucci**
Direttore S.O.S. Reumatologia
Ospedale San Giovanni di Dio
Azienda USL Toscana Centro

**Sonia Bernazzali**
Dirigente Medico UOC di Cardiochirurgia e Trapianto di Cuore
AOU Siena

**Paolo Boninsegni**
Direttore SOC Anestesia e Rianimazione
Ospedale San Giovanni di Dio
Azienda USL Toscana Centro

**Matteo Bulgaresi**
Medico specialista Geriatria
Azienda USL Toscana Centro

**Christina Cambi**
Dirigente Medico
Otorinolaringoiatria
Ospedale Santa Maria Nuova
Azienda USL Toscana Centro

**Rita Cammelli**
Direttrice SOS Anestesia e Rianimazione
Ospedale Santa Maria Nuova
Azienda USL Toscana Centro

**Irene Capecchi**
Medico Cardiologo
Ospedale Santa Maria Nuova
Azienda Usl Toscana Centro

**Barbara Cimolato**
Direttore f.f. SOC Medicina Interna
Ospedale San Giovanni di Dio
Azienda USL Toscana Centro

**Marco Comeglio**
Direttore SOC Cardiologia Pistoia
Ospedale San Jacopo Pistoia
Ospedale SS Cosma e Damiano Pescia
Azienda USL Toscana Centro

**Nico Console**
Dirigente Medico dell'Unità Operativa di Chirurgia Generale, Metabolica e Bariatrica
Ospedale Santa Maria Nuova
Azienda USL Toscana Centro

**Laura Dosa**
Dirigente Medico di Genetica Medica
Azienda USL Toscana Centro

**Plinio Fabiani**
Direttore SOC Medicina Interna
Ospedale S. Maria Annunziata
Azienda USL Toscana Centro

**Antonio Faraone**
Direttore SOS Medicina ad Alta Intensità Ospedale San Giovanni Di Dio
Azienda USL Toscana Centro

**Gianluca Galeotti**
Direttore iSOS Gestione Firenze, Dipartimento infermieristico ed ostetrico
Azienda USL Toscana Centro

**Gianfranco Giannasi**
Direttore SOC Medicina d'Urgenza
Ospedale San Giovanni di Dio
Azienda USL Toscana Centro

**Andrea Giomi**
Direttore SOS Elettrofisiologia
Ospedale Santa Maria Nuova
Azienda USL Toscana Centro

**Elisa Grifoni**
Dirigente Medico Medicina Interna
Ospedale San Giuseppe Empoli (FI)
Azienda USL Toscana Centro

**Valentina Grossi**
Medico di Immunologia e Allergologia
Ospedale San Giovanni di Dio
Azienda USL Toscana Centro

**Leonello Guidi**
Direttore Neurologia
Ospedale San Giuseppe Empoli (FI)
Azienda USL Toscana Centro

**Giancarlo Landini**
Presidente Fondazione
Santa Maria Nuova

**Michele Lanigra**
Direttore SOC Medicina d'Urgenza
Ospedale Santa Maria Nuova
Azienda USL Toscana Centro

**Teresa Lunghi**
Medico di Medicina Generale convenzionato con
Azienda USL Toscana Centro

# ELENCO
# MODERATORI E RELATORI

**Alessandro Mannoni**
Direttore SOC Reumatologia
Direttore Area Immunoreumatologica e delle Malattie Infettive
Dipartimento Medicina Multidimensionale
Azienda USL Toscana Centro

**Massimo Milli**
Direttore SOC Cardiologia Firenze I
Ospedale Santa Maria Nuova e
Nuovo Ospedale San Giovanni di Dio
Azienda USL Toscana Centro

**Nicolas Palagano**
Dirigente Medico Medicina Interna
Ospedale Santa Maria Nuova
Azienda USL Toscana Centro

**Alessandro Paoletti Perini**
Dirigente medico di cardiologia ed elettrofisiologia
Ospedale di Santa Maria Nuova
Azienda USL Toscana Centro

**Elisabetta Pardini**
Coord. Infermieristico Ospedale Santa Maria Nuova
Azienda USL Toscana Centro

**Vittorio Pavoni**
Direttore SOC Anestesia e Rianimazione
Santo Stefano di Prato
Azienda USL Toscana Centro

**Federico Perfetto**
Responsabile Struttura semplice intra SOD
Diagnosi e cura delle amiloidosi sistemiche e dell'ipertensione arteriosa polmonare
AOU Careggi, Firenze

**Michela Picchetti**
Dipartimento di Salute Mentale Adulti
Azienda USL Toscana Centro

**Maurizio Pieroni**
Dirigente medico di Cardiologia
AOU Careggi Firenze

**Filippo Risaliti**
Direttore SOC Medicina Interna
PO del Mugello
AUSL Toscana Centro

**Alberto Rosati**
Direttore Nefrologia e Dialisi
Empoli e Firenze
Azienda USL Toscana Centro

**Francesca Sani**
Dirigente Medico SOC Cardiologia
Ospedale San Giovanni di Dio
Azienda USL Toscana Centro

**Emanuele Soricelli**
Dirigente Medico Chirurgia Generale, Bariatrica e Metabolica
Ospedale Santa Maria Nuova
Azienda USL Toscana Centro

**Giulia Taborchi**
Dirigente Medico SOC Cardiologo
Ospedale San Giovanni di Dio
Azienda USL Toscana Centro

**Ottaviano Tarantino**
Direttore Gastroenterologia
Firenze e Empoli,
Ospedale San Giovanni di Dio
Azienda USL Toscana centro

**Domenica Taruscio**
Già Direttore del Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) dell'ISS

**Federica Terenzi**
Dirigente medico neurologo
Ospedale Santo Stefano di Prato
Azienda USL Toscana Centro

**Vieri Vannucchi**
Direttore SOC Medicina Interna
Ospedale Santa Maria Nuova
Azienda USL Toscana Centro

**Francesca Verga**
Dirigente Medico SOC Geriatria
Firenze e Empoli
Azienda USL Toscana Centro

**Brunilda Xhaferi**
Dirigente Medico Nefrologia e Dialisi
Ospedale Santa Maria Nuova
Azienda USL Toscana Centro

**Gianpiero Zaccaria**
Dirigente Medico SOC medicina d'urgenza
Ospedale Santa Maria Nuova
Azienda USL Toscana Centro

**CON IL SUPPORTO NON CONDIZIONATO DI**

BAYER

Johnson&Johnson
MedTech

Medtronic
Engineering the extraordinary

PIAM
Pharma &
Integrative Care

**SEGRETERIA ORGANIZZATIVA**

MCR CONFERENCE
www.mcrconference.it

Via Finlandia, 26 | 50126 Firenze
055 4364475 | info@mcrconference.it

**WWW.SOCIETAMEDICADISANTAMARIANUOVA.IT**