

Come iscriversi

Compilare la scheda di registrazione ed inviarla alla segreteria organizzativa tramite fax allo 0331 272600 o e-mail a formazioneecm@brpeditore.it
Per informazioni: 349 7380444

Iscrizioni aperte

Segreteria Scientifica:



Direttore Scientifico:

PROF. GIUSEPPE MASERA

Direzione Medica:

PROF. COSTANTINO MANGIONI, PROF. ANDREA BIONDI, DOTT. PAOLO TAGLIABUE

Segreteria Organizzativa:



Brp Editore S.r.l.

U.O. Via Colombera, 29 - Solbiate Arno (VA)

tel. 0331 274875 - Fax 0331 994200

www.brpeditore.it - info@brpeditore.it



FONDAZIONE
MBM
MONZA E BRIANZA
PER IL BAMBINO
E LA SUA MAMMA

Via Pergolesi, 33 - Monza - tel. 039 2332164

www.fondazionebbm.it - info@fondazionebbm.it

Soci Fondatori Promotori



Corso di aggiornamento per
Pediatri Ospedalieri, del Territorio,
Neonatologi e Neuropsichiatri infantili

MALATTIE METABOLICHE RARE

LA DIAGNOSI E
LA GESTIONE DEL PAZIENTE
NUOVE TERAPIE



Direttori Scientifici

DOTT. PAOLO TAGLIABUE
DOTT.SSA ROSSELLA PARINI

Co-provider



In collaborazione con
Fondazione Pierfranco
e Luisa Mariani Onlus



PRIMA GIORNATA
24 MARZO 2007

SECONDA GIORNATA
12 MAGGIO 2007

ORE 8,30

UNIVERSITÀ
MILANO
BICOCCA
MONZA

Patrocini



SISMME
Società Italiana
per lo Studio delle Malattie
Metaboliche Ereditarie



Obiettivi

Il medico conosce e riconosce le malattie che ha potuto "vedere" personalmente. Le malattie rare, proprio perché rare, sono ad alto rischio di non essere riconosciute e la diagnosi precoce è invece fondamentale per poter accedere alle terapie. Il neonato con malattia ad esordio acuto può morire senza diagnosi in pochi giorni oppure sopravvivere con una buona qualità di vita se è riconosciuto. Le nuove terapie per le malattie da accumulo lisosomiale sono tanto più efficaci quanto più presto possono essere instaurate. Il corso è indirizzato a neonatologi, pediatri ospedalieri e di famiglia, neuropsichiatri infantili con i quali vogliamo condividere metodi e percorsi diagnostici, discussione di casi clinici e aggiornamento sulle nuove possibilità terapeutiche. Saranno affrontate anche le necessità organizzative dell'assistenza a lungo termine a questi pazienti sul territorio, che non solo coinvolge i medici, ma anche le strutture sanitarie locali, la Regione e le associazioni di pazienti

Direttori Scientifici

DOTT. PAOLO TAGLIABUE

Direttore U.O. Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, A.O. San Gerardo, Monza

DOTT.SSA ROSSELLA PARINI

Responsabile Struttura Semplice "Malattie Metaboliche Rare", A.O. San Gerardo, Monza

Co-provider

- A.O. San Gerardo
- In collaborazione con
- Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani Onlus, Milano

Patrocini

- Università Milano-Bicocca
Facoltà di Medicina e Chirurgia, Monza
- Regione Lombardia
- SIP (Società Italiana di Pediatria)
- SISME (Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie)
- Comune di Monza - Assessorato ai servizi alla persona

MALATTIE METABOLICHE RARE LA DIAGNOSI E LA GESTIONE DEL PAZIENTE

Sabato 24 marzo

Moderatori e Relatori

DOTT. GEDEONE BARALDO

U.O. Servizi Sanitari Territoriali, Direzione Generale Sanità, Regione Lombardia

DOTT. AMBROGIO BERTOGGIO

Direttore Generale A.O. San Gerardo, Monza

DOTT. CARLO CORBETTA

Responsabile Struttura Semplice
Dipartimento Medico Laboratorio P.O.,
A.O. Istituti Clinici di Perfezionamento, Milano

DOTT.SSA CLOTILDE FARINA

Specialista Patologie Neonatale
A.O. San Gerardo, Monza

DOTT.SSA FRANCESCA FURLAN

Specializzando in Pediatria, A.O. San Gerardo, Monza

PROF. GIUSEPPE MASERA

Direttore Clinica Pediatrica Università Milano-Bicocca,
A.O. San Gerardo, Monza

DOTT. DAVIDE MELOTTI

Struttura Semplice Dipartimento Medico
Laboratorio P.O., A.O. Istituti Clinici
di Perfezionamento, Milano

DOTT.SSA FRANCESCA MENNI

Responsabile Servizio Malattie Metaboliche, Pediatria,
Fondazione Policlinico, Milano

DOTT. RINALDO MISSAGLIA

Pediatra di base

DOTT.SSA SABRINA PACI

Consulente pediatrico Clinica Pediatrica
Ospedale San Paolo, Milano

DOTT.SSA ROSSELLA PARINI
Responsabile Struttura Semplice
"Malattie Metaboliche Rare", A.O. San Gerardo, Monza

DIETISTA ANGELA POZZOLI
Struttura Semplice "Malattie Metaboliche Rare",
A.O. San Gerardo, Monza

PROF.SSA ENRICA RIVA
Professore Ordinario Pediatria,
Dipartimento Medicina Chirurgia e Odontoiatria
Ospedale S. Paolo, Università degli Studi, Milano

DOTT.SSA FRANCESCA SANTUS
Specializzando in pediatria
Clinica Pediatrica Università Milano Bicocca, Monza

PROF. ANDREA STELLA
Preside Facoltà di Medicina e Chirurgia
Università Milano Bicocca, Monza

DOTT. PAOLO TAGLIABUE
Direttore U.O. Neonatologia e TIN,
A.O. San Gerardo, Monza

DOTT.SSA ELVIRA VERDUCI
Consulente pediatrico
Clinica Pediatrica Ospedale San Paolo, Milano

Programma

Ore 8:30-8:45
Registrazione partecipanti

Ore 8:45-9:15
Malattie metaboliche rare - Introduzione
DOTT. AMBROGIO BERTOGLIO, PROF. ANDREA STELLA,
PROF. GIUSEPPE MASERA, DOTT. PAOLO TAGLIABUE

Sessione I

L'ETÀ NEONATALE

Moderatori:

DOTT. GEDEONE BARALDO, DOTT. PAOLO TAGLIABUE

Ore 9:15-9:35

Lo Screening Neonatale: lo stato attuale in Lombardia e le prospettive future

DOTT. CARLO CORBETTA

Il Laboratorio di Riferimento regionale per lo Screening Neonatale dell'A.O. "Istituti Clinici di Perfezionamento" di Milano, con il Settore dedicato alla Biochimica delle Malattie Ereditarie, si occupa da oltre due decenni di diagnostica di errori congeniti del metabolismo, con particolare riferimento ad aminoacidopatie, acidemie organiche e difetti del ciclo dell'urea. La relazione illustra lo stato in Lombardia e le prospettive future dello Screening Neonatale

Ore 9:35-9:55

Dati Epidemiologici Lombardi sulle patologie non "screenate"

DOTT. DAVIDE MELOTTI

In questa relazione vengono presentati i dati epidemiologici raccolti per le patologie non screenate, inserite nell'elenco delle malattie rare. Si tratta di una "fotografia" abbastanza reale della loro prevalenza in Lombardia, rappresentando il Laboratorio del P.O. "Ospedale dei Bambini V. Buzzi" di Milano, centro di riferimento per la grande maggioranza dei reparti di neonatologia, patologia/terapia intensiva neonatale e pediatria degli ospedali regionali

Ore 9:55-10:25

Le Malattie metaboliche ad Esordio Neonatale

DOTT.SSA FRANCESCA FURLAN, DOTT.SSA CLOTILDE FARINA

Molti errori congeniti del metabolismo si presentano intorno alla nascita. Sebbene molto frequentemente i neonati affetti nascano sani a termine, vanno incontro a peggioramento clinico dopo un intervallo libero. È importante che il sospetto diagnostico venga avanzato rapidamente e che venga messa in atto una strategia per identificare quelli a maggiore rischio di danno sistemico e in particolare neurologico irreversibile

Ore 10:25-10:40

Discussione

Ore 10:40-11:00

Coffee break

Sessione II

I PRIMI ANNI DI VITA

Moderatori:

PROF.SSA ENRICA RIVA, DOTT. RINALDO MISSAGLIA

LE MALATTIE DI INTERESSE PEDIATRICO

Ore 11:00-11:20

Il bambino ipoglicemico

DOTT.SSA FRANCESCA MENNI

L'ipoglicemia è un sintomo molto frequente nel bambino. Le cause più frequenti di ipoglicemia sono l'ipoglicemia chetotica, condizione parafisiologica del digiuno lungo, e l'iperinsulinismo, condizione patologica da secrezione inappropriata di insulina, che si manifesta in modo erratico, anche a 1-2 ore dal pasto. Cause più rare sono le glicogenosi, i difetti di neoglucogenesi e della beta-ossidazione degli acidi grassi. Sarà presentato e discusso l'orientamento diagnostico di primo livello

Ore 11:20-11:40

Il bambino con sintomi intermittenti

DOTT.SSA FRANCESCA SANTUS, DOTT.SSA ROSSELLA PARINI

Una serie di patologie, da intossicazione o da deficit energetico, si presentano in situazioni di stress, con sintomi che possono regredire dopo alcuni giorni. Si tratta di sintomi a carico del SNC (cambiamenti di umore, aggressività, sopore) e del sistema gastroenterico (nausea, vomito, rifiuto del cibo). Il sospetto clinico tempestivo può permettere di instaurare un trattamento che preserva il paziente da ulteriori danni

Ore 11:40-11:50

Discussione

LA TERAPIA DIETETICA

Ore 11:50-12:10

Ruolo della terapia dietetica e del latte materno nell'alimentazione del bambino con malattia metabolica

DOTT.SSA ELVIRA VERDUCI, DOTT.SSA SABRINA PACI

Ore 12:10-12:30

L'impostazione pratica della dieta

DIETISTA ANGELA POZZOLI

Saranno presentate le modalità di base utilizzate nella costruzione di una dieta ipoproteica (definizione della quantità di proteine naturali tollerate dal paziente e delle calorie necessarie, uso degli equivalenti proteici, delle miscele di aminoacidi sintetiche) e di una dieta per glicogenosi (necessità di glucosio in mg/kg/min, ruolo dei carboidrati semplici e complessi)

Ore 12:30-12:50

CONSIDERAZIONI CONCLUSIVE SUL FOLLOW-UP E IDENTIFICAZIONE DEI RUOLI DEL PEDIATRA DI FAMIGLIA E DEL CENTRO DI RIFERIMENTO

Botta e risposta tra Rinaldo Missaglia e Rossella Parini

Ore 12:50-13:00

Discussione

Ore 13:00-13:15

Verifica e test di valutazione

Ore 13:15

Chiusura lavori

MALATTIE METABOLICHE RARE

NUOVE TERAPIE

Sabato 12 maggio

Moderatori e Relatori

PROF. ANDREA BIONDI

Professore Ordinario Pediatria, Università Milano-Bicocca, A.O. San Gerardo, Monza

DOTT.SSA DANIELA CODAZZI

Responsabile Struttura Semplice Terapia Intensiva Pediatrica, Ospedali Riuniti, Bergamo

DOTT. MICHELE COLLEDAN

Direttore U.O. Complessa Chirurgia Gen. III, Centro Trapianti Fegato, Centro Trapianti Polmone, Ospedali Riuniti, Bergamo

DOTT.SSA PAOLA CORTI

Centro Trapianto Midollo Osseo, Clinica Pediatrica Università Milano-Bicocca, Monza

DOTT.SSA FRANCESCA FURLAN

Specializzando in Pediatria, A.O. San Gerardo, Monza

PROF. ROBERTO FUMAGALLI

Direttore U. Complessa di Anestesia e Rianimazione, A.O. San Gerardo, Monza

DOTT.SSA ROSSELLA PARINI

Responsabile Struttura Semplice "Malattie Metaboliche Rare", A.O. San Gerardo, Monza

DOTT.SSA MIRIAM RIGOLDI

"Fondazione Mariani" per le Malattie Metaboliche, A.O. San Gerardo, Monza

DOTT. ATTILIO ROVELLI

Responsabile Programma Trapianto Cellule Staminali nelle Malattie Lisosomiali, Clinica Pediatrica, Università Milano-Bicocca, Monza

DOTT.SSA GIOVANNA SERSALE

Dirigente medico I livello, Clinica pediatrica, A.O. San Gerardo, Monza

DOTT. PAOLO TAGLIABUE

Direttore U.O. Neonatologia e TIN, A.O. San Gerardo, Monza

DOTT. GIULIANO TORRE

Primario U.O. Pediatria, Ospedali Riuniti, Bergamo

DOTT.SSA GRAZIELLA UZIEL

Responsabile Malattie Genetiche e Metaboliche Istituto Nazionale Neurologico "C. Besta", Milano

Tavola rotonda

MICHELA VUGA

Giornalista AGR
(Agenzia radiotelevisiva di RCS-Rizzoli Corriere della Sera)

DOTT. GEDEONE BARALDO

U.O. Servizi Sanitari Territoriali, Direzione Generale Sanità,
Regione Lombardia

FLAVIO BERTOGLIO

Presidente Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi

DOTT.SSA ERICA DAINA

Ricercatore Centro Regionale Ricerche Cliniche Malattie Rare
"Aldo e Cele Daccò", Ranica (Bergamo)

DOTT. GIUSEPPE GENDUSO

Direttore Sanitario A.O. San Gerardo, Monza

DOTT. PAOLO PEDUZZI

Direttore Sanitario ASL MI 3

DOTT. FABRIZIO SEIDITA

Presidente Associazione Italiana Glicogenosi

DOTT. LUCA ZINI

Presidente Associazione per la Tutela del Bambino
con Malattie Metaboliche

Programma

Ore 8:30-9:00

Registrazione partecipanti

Sessione I

L'EMERGENZA METABOLICA E IL TRAPIANTO D'ORGANO

Moderatori: **DOTT. GIULIANO TORRE, PROF. ROBERTO FUMAGALLI**

Ore 9:00-9:20

Il ruolo dell'intensivista nella emergenza metabolica

DOTT.SSA DANIELA CODAZZI

Lo scompenso metabolico grave è spesso associato a compromissione multipla d'organo. Il ruolo dell'intensivista è di mantenere/ripristinare le funzioni vitali supportando le disfunzioni d'organo e solo successivamente provvedere, una volta confermata la diagnosi, alle cure specifiche. La disfunzione multipla d'organo non è prerogativa delle malattie metaboliche congenite e l'intensivista sa che, anche in condizioni estremamente gravi, tutti i bambini hanno possibilità di ripresa con recupero spesso totale. La criticità maggiore è rappresentata dal sistema nervoso centrale dove è solo la tempestività delle cure prestate a determinare la prognosi favorevole

Ore 9:20-9:40

Il trapianto d'organo nelle malattie metaboliche

DOTT. MICHELE COLLEDAN

L'esperienza di trapianto d'organo del Centro Trapianti di Bergamo per quanto riguarda le malattie metaboliche. I risultati saranno confrontati con i dati della letteratura

Ore 9:40-10:00

Le indicazioni al trapianto d'organo nel paziente con malattia metabolica: pro e contro sulla carta e risultati a lungo termine del Centro di Monza

DOTT.SSA FRANCESCA FURLAN, DOTT.SSA ROSSELLA PARINI

L'indicazione al trapianto in alcune patologie è molto chiara, in altre meno; ma può comunque avere un senso decidere per il trapianto in situazioni selezionate. La decisione relativa al trapianto è presa con la famiglia in modo molto personalizzato, sulla base del tipo di malattia, delle condizioni del paziente e delle aspettative della famiglia. Viene presentato il percorso decisionale in alcuni casi controversi e l'evoluzione a lungo termine dei pazienti del centro

Ore 10:00-10:15

Discussione

Ore 10:15-10:30

Coffee break

Sessione II

IL TRAPIANTO DI CELLULE STAMINALI E LE NUOVE TERAPIE ENZIMATICHE SOSTITUTIVE NELLE MALATTIE DA ACCUMULO

Moderatori: **PROF. ANDREA BIONDI, DOTT.SSA GRAZIELLA UZIEL**

Il trapianto di cellule ematopoietiche (HCT) è risultato essere una terapia efficace in casi selezionati di pazienti con mucopolisaccaridosi di tipo I grave (MPS-IH), adrenoleucodistrofia ad esordio infantile (ALD), leucodistrofia a cellule globoidi, leucodistrofia metacromatica, alfa-mannosidosi, osteopetrosi e alcune altre malattie ancor più rare. I risultati sono notevoli nella MPS-IH, anche se occorrerà un follow-up ancora più esteso per valutare appieno tutti i potenziali benefici. Le malattie metaboliche si trovano oggi alla convergenza di molte scoperte di biologia di base e trials clinici di terapie sperimentali che comunque modificheranno il ruolo dell' HCT in questo ambito. In parallelo, lo stesso HCT è andato progressivamente evolvendo negli anni con notevole abbattimento della tossicità e con lo sviluppo di una vasta gamma di potenzialità (trapianto da donatore volontario, da cordone ombelicale, da cellule del sangue periferico, trapianti a ridotta intensità, mini-trapianti, ecc.). A tutt'oggi, in Europa, sono stati effettuati circa 500 HCT per diverse malattie metaboliche (di cui oltre 200 per MPS IH), ma tuttora molti aspetti del trapianto rimangono non chiariti, ad esempio i meccanismi alla base dell'efficacia (specialmente nell'ALD) o perchè non sia efficace in altre malattie (MPS II, III)

Ore 10.30-10.45

Introduzione sulle malattie da accumulo: patogenesi e quadri clinici

DOTT.SSA GIOVANNA SERSALE

Ore 10:50-11:10

Indicazioni al trapianto di cellule staminali e rischio attuale della procedura

DOTT. ATTILIO ROVELLI

Scheda d'iscrizione al corso

(fare una croce sui corsi a cui si desidera iscriversi)

Ore 11:10-11:25

I risultati a lungo termine del trapianto di cellule staminali nelle mucopolisaccaridosi

DOTT.SSA PAOLA CORTI

Ore 11:25-11:40

I risultati a lungo termine del trapianto di cellule staminali nelle leucodistrofie

DOTT.SSA GRAZIELLA UZIEL

Ore 11:40-11:50

Discussione

TERAPIA ENZIMATICA SOSTITUTIVA (ERT)

Ore 11:50-12:10

La ERT e i suoi effetti nelle malattie da accumulo lisosomiale

DOTT.SSA GIOVANNA SERSALE, DOTT.SSA MIRIAM RIGOLDI

Dalla ormai decennale esperienza con la malattia di Gaucher sappiamo che la terapia enzimatica sostitutiva (enzymatic replacement therapy-ERT) permette di modificare drasticamente il decorso della malattia. I risultati su alcuni organi e tessuti si possono però osservare solo dopo alcuni anni di trattamento. Negli ultimi 5 anni sono diventati disponibili gli enzimi sostitutivi anche per la malattia di Fabry, le mucopolisaccaridosi I, II e VI, la glicogenosi II (malattia di Pompe). Complessivamente queste terapie permettono di arrestare l'evoluzione della malattia. L'attuale maggiore limitazione è il fatto che l'enzima sostitutivo non è in grado di passare la barriera emato-encefalica e non può quindi modificare l'evoluzione del danno cerebrale nei pazienti con coinvolgimento del sistema nervoso centrale

Ore 12:10-12:30

Discussione

Ore 12:30-14:00

Lunch

Sessione III

Ore 14:00-16:00

TAVOLA ROTONDA

I PROBLEMI ORGANIZZATIVI E GESTIONALI.

LA PAROLA ALLE ASL E AI PAZIENTI

Temi: Diritto di accesso alle terapie; contenimento dei costi; miglioramento del servizio

Moderatore: MICHELA VUGA

FLAVIO BERTOGLIO, FABRIZIO SEIDITA, LUCA ZINI

DOTT. GIUSEPPE GENDUSO

DOTT. PAOLO PEDUZZI

DOTT. GEDEONE BARALDO

DOTT.SSA ERICA DAINA

Le necessità dei pazienti

Il punto di vista dell'Ospedale di riferimento per malattie rare

...della ASL

...della Regione

...del Centro di Riferimento

Regionale per le malattie rare

Ore 16:00-16:30

Verifica e test di valutazione

Ore 16:30

Chiusura lavori

24 Marzo

**LE PATOLOGIE
CONGENITE
DEL
METABOLISMO**

Numero di partecipanti: 100

12 Maggio

**LE NUOVE TERAPIE
PER LE PATOLOGIE
CONGENITE DEL
METABOLISMO**

Numero di partecipanti: 100

Accreditati presso il Ministero della Salute (ECM)

**Università di Milano Bicocca
via Cadore, 48 - MONZA**

SI PREGA DI COMPILARE LA SCHEDA IN MODO LEGGIBILE IN STAMPATELLO

Nome _____

Cognome _____

Specialità _____

Data di Nascita _____

Anno di Laurea _____

Indirizzo _____

Cap _____

Città _____

Prov. _____

Tel. _____

e-mail _____

Informativa ai sensi dell'art. 13 d. l. 30 giugno 2003, n. 196 "Codice in materia di protezione dei dati personali". Ai sensi dell'art. 13 d. l. 30 giugno 2003, n. 196, "Codice in materia di protezione dei dati personali", si informa che i dati forniti saranno trattati, con o senza l'ausilio di strumenti elettronici e informatici, per le esigenze strettamente connesse all'attività di BRP Editore. In particolare potranno essere eventualmente utilizzati in forma anonima per pubblicazioni scientifiche e divulgazione medica, ricerche, indagini e per permettere l'invio di stampati informativi e documenti. Il mancato conferimento comporta l'impossibilità, per l'interessato, di ricevere da BRP Editore comunicazioni relative all'attività da esso organizzata. Il soggetto al quale i dati si riferiscono potrà esercitare in ogni momento i diritti di cui all'art. 7 d. l. n. 196/2003. Titolare del trattamento dei dati è BRP Editore. S.r.l. - Besnate (Varese) - Tel. 0331 274875 - Fax 0331 994200.

Autorizzo _____

Firma _____

Da spedire alla segreteria organizzativa via fax allo 0331 272600

o e-mail: formazioneccm@brpeditore.it

Per informazioni: 349 7380444