

Torino, 24-26 gennaio 2008

11° CONVEGNO
**Patologia immune
e malattie orfane
2008**

Centro Congressi Torino Incontra
Via Nino Costa, 4 - Torino



**Centro di Ricerche di Immunopatologia
e Documentazione su Malattie Rare**

Struttura Complessa a Direzione
Universitaria di Immunologia Clinica

Direttore: *Dario Roccatello*

**Presidente
del Convegno**

**Comitato
Organizzatore**

**Comitato
Scientifico**

**Segreteria
Scientifica
del CMID**

**Segreteria
Organizzativa**



Luigi Massimino Sena

Dario Roccatello
Roberto Lala
Mario Bazzan
Vittorio Modena
Maria Tiziana Bertero
Renato Carignola
Maria Maspoli
Gabriella Restagno
Raffaele Pellerito
Marco Spada
Pier Angelo Tovo
Carlo Buffa
Piero Stratta
Simone Baldovino

Maria Rita Andreo
Erica Daina
Luciano Di Scalzo
Debora Di Simone
Oswaldo Giachino
Rita La Grotta
Fabio Marletto
Elisa Menegatti
Luigi Minetti
Franca Napoli
Carla Naretto
Antonella Vaccarino
Valerio Veglio

Rita Maria Bianco
Tel. 011 2402056/3
Cell. 392 7695363
con Ilaria Lesmo e Fabiola Palmeri

SELENE Srl

Via G. Medici, 23 - 10143 Torino
Tel. 011/7499601 - Fax 011/7499576
E-mail: selene@seleneweb.com
Website: www.seleneweb.com

Giovedì 24 gennaio

SALA CAVOUR

08.30 Registrazione partecipanti

08.45 Saluto delle Autorità

**SCLERODERMIA E UCTD:
PROBLEMATICHE DIAGNOSTICHE
CLASSIFICATIVE**

Moderatori: *Vittorio Modena* (Torino)
Dario Roccatello (Torino)

09.00 L'assessment del paziente sclerodermico
Gabriele Valentini (Napoli)

09.25 Nuove prospettive terapeutiche
Marco Matucci Cerinic (Firenze)

09.50 Iniziative locali di consensus statement
Raffaele Pellerito (Torino)

10.15 Criteri diagnostici nella connettivite
indifferenziata
Marta Mosca (Pisa)

10.40 Iniziative locali di consensus statement
Maria Tiziana Bertero (Torino)

Discussione

11.00 Coffee Break

**IL TRAPIANTO NELLE MALATTIE RARE:
1ª PARTE**

Moderatori: *Antonio Amoroso* (Torino)
Piero Stratta (Torino)

11.30 Opzioni terapeutiche per il trapianto nelle
malattie rare
Antonio Amoroso (Torino)

11.50 Trapianto di rene e malattie rare. Indicazioni
Piero Stratta (Novara)

12.10 Trapianto di rene e malattie rare. Risultati
Giuseppe Segoloni (Torino)

12.30 Trapianto di fegato e malattie rare. Indicazioni
Marco Spada (Torino)

12.50 Trapianto di fegato e malattie rare. Risultati
Mauro Salizzoni (Torino)

13.20 Discussione

13.30 Intervallo

Sala Stampa

13.00 - 14.30

CORSO DI CAPILLAROSCOPIA

a cura di:

Daniela Rossi (Torino)

Alberto Sulli (Genova)

Area 1

13.00 - 14.30

IL "PUNTO ON LINE"

Ricerca bibliografica via WEB su casi complessi epatologie rare

a cura di:

Mirella Alpa (Torino)

Area 2

13.00 - 14.30

ACCESSO GUIDATO AL PORTALE DELLE MALATTIE RARE DELLA REGIONE PIEMONTE

a cura di:

Fabiola Palmeri (Torino) e

Ilaria Lesmo (Torino)

Area 3

13.00 - 14.30

MYKI: EVOLUZIONE DELLA COMUNICAZIONE INFORMATICA

a cura di:

Maria Rita Andreo (Torino) e

Barbara De Vito (Torino)

IL TRAPIANTO NELLE MALATTIE RARE: 2ª PARTE

Moderatori: *Antonio Amoroso* (Torino)

Giuseppe Saglio (Torino)

14.30

Il trapianto di cuore e il trapianto di polmone nelle malattie rare

Mauro Rinaldi (Torino)

14.55

Prospettive di impiego delle cellule staminali nelle malattie rare

Giuseppe Saglio (Torino)

15.20

Applicazioni in patologia cardiologica

Corrado Tarella (Torino)

15.45

Applicazioni in neuropatologia

Franca Fagioli (Torino)

16.10

Discussione

I FARMACI BIOTECNOLOGICI: NUOVE FRONTIERE TERAPEUTICHE

Moderatori: *Luigi Minetti* (Milano)

Vittorio Modena (Torino)

16.30

Dall'artrite reumatoide alle nuove indicazioni

Ignazio Olivieri (Potenza)

16.55

Impiego dei farmaci biologici nelle vasculiti dei grossi vasi

Carlo Salvarani (Reggio Emilia)

17.20

Prospettive di impiego dei farmaci biologici in immunopatologia renale

Dario Roccatello (Torino)

17.45

Discussione

18.00

Premio Kedrion

LA SINDROME DI PRADER WILLI COME MODELLO DI ASSISTENZA INTEGRATA A PATOLOGIE RARE DISABILITANTI

DIAGNOSI NEONATALE E ASPETTI ENDOCRINO-METABOLICI

Moderatore: *Margherita Silengo* (Torino)

- 09.00 Aspetti generali della sindrome di Prader Willi (PWS)
Andrea Corrias (Torino)
- 09.20 Caratteristiche del neonato PWS
Ettore Garzena (Torino)
- 09.40 Diagnosi genetica
Gabriella Restagno (Torino)
- 10.00 Aspetti endocrinologici del soggetto PWS in età evolutiva ed in epoca adulta
Graziano Grugni (Verbania)
- 10.20 Aspetti metabolici ed implicazioni terapeutiche
Ivana Rabbone (Torino)
- 10.40 Discussione
- 11.00 Coffee Break

SOSTENERE IL PERCORSO DI CRESCITA

Moderatore: *Roberto Rigardetto* (Torino)

- 11.30 Aspetti relazionali
Pia Massaglia (Torino)
- 11.50 Disturbi comunicativi
Vittorio Tremontani (Torino)
- 12.10 Aspetti neuroriabilitativi
Lorella Tornetta (Torino)
- 12.30 Il paziente adulto con PWS: gli aspetti neuropsicologici
Ileana Mori (Verbania) e
Francesca Ceriani (Verbania)
- 12.50 Discussione
- 13.30 Intervallo

PROBLEMATICHE CARDIORESPIRATORIE

Moderatore: *Luigi Besençon* (Torino)

- 14.30 Percorso diagnostico-terapeutico nei problemi respiratori pediatrici dei soggetti PWS
Elisabetta Bignamini (Torino)
- 14.50 La diagnostica cardiorespiratoria nel sonno: quando e come
Alberto Braghiroli (Veruno - No)
- 15.10 Aspetti otorinolaringoiatrici
Paolo Tavormina (Torino) e
Giovanni Succo (Torino)
- 15.30 Le alterazioni della struttura del sonno e della sensibilità nel soggetto PWS adulto
Lorenzo Priano (Verbania)
- 15.50 La cardiovasculopatia del soggetto PWS adulto
Paolo Marzullo (Verbania)
- 16.10 Discussione

L'APPROCCIO INTEGRATO ALLE PROBLEMATICHE ASSISTENZIALI

Moderatore: *Alberto Musso* (Torino)

- 16.30 Patologia oculistica
Gabriella D'Alonzo (Torino)
- 16.45 Patologia ortopedica
Antonio Andreacchio (Torino)
- 17.00 Le aspettative dei soggetti PWS e delle loro famiglie
Maria Antonietta Ricci (Torino)
- 17.15 Consorzio PWS come modello di assistenza integrata ai pazienti disabili
Roberto Lala (Torino)
- 17.30 Conclusione dei lavori
Graziano Grugni (Verbania)

LE PORFIRIE

Moderatore: *Caterina Canavese* (Novara)

- 08.30 Introduzione
Caterina Canavese (Novara)
- 08.40 Lettura: Patogenesi e classificazione
Maria Domenica Cappellini (Milano)
- 09.20 Manifestazioni neurologiche
Laura Palmucci (Torino)
- 09.40 Manifestazioni cutanee
Paola Savoia (Torino)
- 10.00 Diagnosi di laboratorio
Enrica Buglione (Torino)
- 10.20 Conclusione e prospettive di consensus statement regionali
Caterina Canavese (Novara)
- 10.45 Discussione
- 11.00 Coffee Break

IMMUNODEFICIENZE CONGENITE

Moderatori: *Pier Angelo Tovo* (Torino)
Luigi Minetti (Milano)

- 11.30 Quando sospettare un'immunodeficienza
Silvana Martino (Torino)
- 11.55 Approcci diagnostici e terapeutici innovativi nelle immunodeficienze congenite
Maria Grazia Roncarolo (Milano)
- 12.20 Le nuove applicazioni terapeutiche delle immunoglobuline
Pier Angelo Tovo (Torino)
- 12.45 Problematiche di approvvigionamento delle immunoglobuline
Mauro Girotto (Ivrea)
- 13.10 Intervento Preordinato:
Il problema della transizione nelle immunodeficienze congenite
Simone Baldovino (Torino)
- 13.20 Discussione
- 13.30 Intervallo

Sala Stampa

13.00 - 14.30

CORSO DI CAPILLAROSCOPIA

a cura di:

Daniela Rossi (Torino)
Alberto Sulli (Genova)

Area 1

13.00 - 14.30

IL "PUNTO ON LINE"

Ricerca bibliografica via WEB su casi complessi epatologie rare

a cura di:

Mirella Alpa (Torino)

Area 2

13.00 - 14.30

**ACCESSO GUIDATO
AL PORTALE
DELLE MALATTIE RARE
DELLA REGIONE PIEMONTE**

a cura di:

Fabiola Palmeri (Torino) e
Ilaria Lesmo (Torino)

Area 3

13.00 - 14.30

**MYKI: EVOLUZIONE DELLA
COMUNICAZIONE
INFORMATICA**

a cura di:

Maria Rita Andreo (Torino) e
Barbara De Vito (Torino)

Venerdì 25 gennaio

SALA CAVOUR

IL RUOLO DEL LABORATORIO NELLE MALATTIE RARE

Moderatori: *Gabriella Restagno* (Torino)
Giuglielmo Bracco (Torino)

- 14.30 Riorganizzazione della rete dei laboratori:
aspetti normativi
Annunziata Sciacca (Torino)
- 15.00 Riorganizzazione della rete dei laboratori:
aspetti tecnici
Giuglielmo Bracco (Torino)
- 15.30 Diagnostica molecolare delle malattie rare
Gabriella Restagno (Torino)
- 15.45 Aggiornamenti e diagnostica molecolare nelle
malattie genetiche rare
Paolo Fortina (Philadelphia - USA)
- 16.25 Ruolo del laboratorio nello studio delle malattie
metaboliche ereditarie
Ubaldo Caruso (Genova)
- 17.05 Esperienze di screening delle patologie lisosomiali
Severino Pagliardini (Torino)
- 17.20 Verifica di qualità sulla determinazione degli
anticorpi antifosfolipidi
Barbara Montaruli (Torino)
- 17.35 Discussione

Venerdì 25 gennaio

SALA GIOLITTI

MEDICINA TRANSCULTURALE: COMUNICAZIONE E ASPETTI ETICI

IL DIALOGO TRANSCULTURALE

Moderatore: *Roberto Lala* (Torino)
Francesco Vacchiano (Torino)

- 09.00 Antropologia medica e sofferenza sociale
Ivo Quaranta (Bologna)
- 09.45 Modelli di salute: immigrati e istituzioni sanitarie
Pino Schirripa (Roma)
- 10.30 Discussione
- 11.00 Coffee Break
- 11.30 Etnopsichiatria o l'incorporazione della storia
Roberto Beneduce (Torino)
- 12.00 Etica medica e transculturalismo
Maurizio Mori (Torino)
- 12.30 Discussione
- 13.30 Intervallo

Venerdì 25 gennaio

SALA GIOLITTI

BIOMEDICINA IN AFRICA E IN ITALIA

Moderatore: *Piero Abbruzzese* (Torino)

14.30 Cardiochirurgia in Sudan: i perché di una scelta
Gruppo EMERGENCY

IL BAMBINO STRANIERO A TORINO

14.45 Esperienze dell'Ospedale Pediatrico
Fulvia Negro (Torino) e
Elisabetta Palumeri (Torino)

15.00 Esperienze dell'ASL 4
Silvio Geninatti (Torino)

MALATTIA RARA E SCELTE ETICHE

15.15 Riflessioni su di un caso clinico
Elisabetta Bignamini (Torino)

15.30 Discussione

16.00 TAVOLA ROTONDA: SCELTE SANITARIE DI INIZIO E FINE VITA IN UNA SOCIETÀ TRANSCULTURALE

Moderatore: *Roberto Beneduce* (Torino)

Partecipanti: *Ivo Quaranta* (Bologna),
Pino Schirripa (Roma),
Maurizio Mori (Torino)
Roberto Lala (Torino)
Alessandra Algostino (Torino)

17.00 Discussione

21.00 SPETTACOLO TEATRALE

"Evu Mana Bodo"

a cura di Mascherenere (Milano)
Foyer Torino Incontra

Sabato 26 gennaio

SALA CAVOUR

ATTIVITÀ CONSORTILI

Moderatori: *Dario Roccatello* (Torino)
Osvaldo Giachino (Torino)
Laura Palmucci (Torino)

SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI

08.30 Introduzione. Il Consorzio APS: 3 anni di attività
Mario Bazzan (Torino)

08.40 Lettura: Sindrome da Anticorpi Antifosfolipidi
come esempio del mosaico dell'autoimmunità
Pierluigi Meroni (Milano)

09.20 Il Consorzio APS: prospettive per il futuro
Renato Carignola (Torino)

09.35 Discussione

AMILOIDOSI

09.45 Iniziative locali di condivisioni di protocolli
diagnostici
Simone Baldovino (Torino)

09.55 Lettura:
Recenti progressi nell'amiloidosi sistemica
Giampaolo Merlini (Pavia)

10.35 L'approccio proteomico
Franco Turrini (Torino)

10.50 Discussione

11.00 Coffee Break

LE MALATTIE DA ESPANSIONE DI TRIPLETTE

11.30 Introduzione
Carlo Buffa (Torino)

11.40 Lettura: Stato dell'arte sulla genetica delle
malattie da triplette
Alfredo Brusco (Torino)

12.20 La realtà piemontese: esperienze di percorsi
clinico-diagnostici
Intervengono: *Alessandro Mauro* (Torino),
Enrico Grosso (Torino) e *Laura Orsi* (Torino)

13.05 Discussione

13.30 Chiusura dei Lavori

PUBERTÀ PRECOCE: MALATTIA RARA?

STORIA NATURALE: ASPETTI AUXOLOGICI ENDOCRINI PSICOSOCIALI

Moderatore: *Gianni Bona* (Novara)

- 09.00 Crescita e statura finale
Silvia Vannelli (Torino)
- 09.20 Aspetti endocrini
Claudio Montanari (Orbassano - To)
- 09.40 Implicazioni psicologiche antropologiche e sociali
Roberto Lala (Torino)
- 10.00 Il vissuto del paziente
Valter Dal Pos (Carmagnola - To)
- 10.20 Discussione
- 11.00 Coffee Break

PUBERTÀ PRECOCE CENTRALE E PERIFERICA

Moderatore: *Carlo de Sanctis* (Torino)

PUBERTÀ PRECOCE CENTRALE

- 11.30 Inquadramento diagnostico e manifestazioni cliniche
Simonetta Bellone (Novara)
- 11.50 Trattamento
Valeria De Donno (Cuneo)
Antonella Aimar (Savigliano - Cn)

PUBERTÀ PRECOCE PERIFERICA

- 12.10 Inquadramento diagnostico e manifestazioni cliniche
Patrizia Matarazzo (Torino)
- 12.30 Trattamento
Maria Rita Andreo (Torino)
- 12.50 Linee guida finali per diagnosi differenziale e inquadramento delle pubertà precoci nelle malattie rare
- Presentate da: *Silvia Einaudi* (Torino)
Partecipano: *Antonella Aimar, Maria Rita Andreo, Roberto Basano, Gianni Bona, Germana Bussi, Valeria De Donno, Franco Fontana, Silvano Gandini, Roberto Lala, Patrizia Matarazzo, Claudio Montanari, Emanuela Paradiso, Silvia Vannelli*

- 13.30 Discussione e Chiusura dei Lavori

MALATTIE RARE: LE RETI

Moderatore: *Maria Maspoli* (Torino)

- 08.30 Lettura: Stato di avanzamento del Registro Nazionale delle Malattie Rare
Domenica Taruscio (Roma)
- 08.50 Intervento Preordinato
2° Report del Registro Piemontese delle Malattie Rare
Simone Baldovino (Torino)

TAVOLA ROTONDA RETI REGIONALI: LE CRITICITÀ

Coordinatori: *Erica Daina* (Bergamo)
Nadia Garuglieri (Firenze)
Renza Aymonod (Aosta)

Con interventi di:

- Generoso Andria* (Napoli)
Gedeone Baraldo (Milano)
Bruno Bembi (Trieste)
Giacomino Brancati (Catanzaro)
Paola Calzolari (Bologna)
Claudio Castellan (Bolzano)
Mario Cicchetti e Lina Adelina D'Alò (Campobasso)
Francesca Dagna Bicarelli (Genova)
Francesco D'Atri (Pescara)
Annunziata Di Palma (Trento)
Paola Facchin (Padova)
Nadia Garuglieri (Firenze)
Lorenzo Maniaci (Palermo)
Maria Cristina Rosatelli (Cagliari)
Giovanna Trotta (Potenza)
- 13.30 Chiusura dei Lavori

Informazioni generali

Quote di iscrizione (IVA inclusa)

- Medico Chirurgo Euro 60,00
- Biologo Euro 60,00
- Farmacista Euro 60,00
- Infermiere Professionale Euro 30,00
- Studenti e Specializzandi Gratuito

La quota di iscrizione comprende:

- partecipazione ai lavori scientifici
- kit congressuale con materiale bibliografico
- attestato di partecipazione
- coffee break
- spettacolo teatrale

Le iscrizioni saranno accettate fino ad esaurimento dei posti disponibili in ogni sala.

Modalità di iscrizione

Per l'iscrizione si prega di compilare la Scheda di Iscrizione allegata e inviarla alla Segreteria Organizzativa unitamente al pagamento della quota di iscrizione, che potrà essere effettuato mediante:

- assegno bancario o circolare non trasferibile
- bonifico bancario

Cancellazioni

In caso di rinuncia, da comunicarsi per iscritto entro il 12 gennaio 2008, verrà rimborsato al termine del Congresso il 50% della quota versata. Dopo tale termine non verrà effettuato alcun rimborso.

Crediti ECM

SALA CAVOUR

- **Medico Chirurgo e Biologo:**
in fase di accreditamento
- **Farmacista:**
in fase di accreditamento

SALA GIOLITTI

- **Medico Chirurgo:**
in fase di accreditamento
- **Infermiere Professionale:**
in fase di accreditamento

Promosso da

CENTRO RICERCHE IMMUNOPATOLOGIA E DOCUMENTAZIONE SU MALATTIE RARE

Struttura Complessa a Direzione Universitaria di Immunologia Clinica

Direttore: *Dario Roccatello*

Coordinamento Regionale Rete Malattie Rare

Ospedale Giovanni Bosco
Piazza del Donatore di Sangue, 3
10154 Torino

Tel. 011 2402053 / 56

Fax 011 2402052



**In
collaborazione
con:**

**Scuola di Specializzazione
di Patologia Clinica**
Università degli Studi di Torino

Assessorato alla Salute
Regione Piemonte - Torino

Istituto Superiore di Sanità - Roma

**Istituto di Ricerche Farmacologiche
Mario Negri - Centro di Ricerche per le
Malattie Rare Aldo e Cele Daccò**
Ranica (Bg)

**Società per lo Studio delle Malattie
Rare** - Torino

S.S. Diagnostica Molecolare
Ospedale Infantile Regina Margherita
ASO OIRM - S. Anna - Torino

S.S.D. Reumatologia
ASO Mauriziano Umberto I - Torino

S.C.D.U. Nefrologia e Trapianto
Ospedale Maggiore - Novara

S.C. Endocrinologia
Ospedale Infantile Regina Margherita ASO
OIRM - S. Anna - Torino

**S.S.D. Immunologia Clinica
e Allergologia**
ASO Mauriziano Umberto I - Torino

**S.C.D.U. Immunologia e Malattie
Infettive**
Dipartimento di Scienze Pediatriche e
dell'Adolescenza - Università di Torino
Ospedale Infantile Regina Margherita ASO
OIRM - S. Anna - Torino

S.C. Reumatologia
ASO S. Giovanni Battista - Torino

S.C. Neurologia
Ospedale Maria Vittoria - Torino

S.S.D. Immunoreumatologia
S.C.D.U. Medicina Interna
ASO S. Luigi Gonzaga - Orbassano (TO)

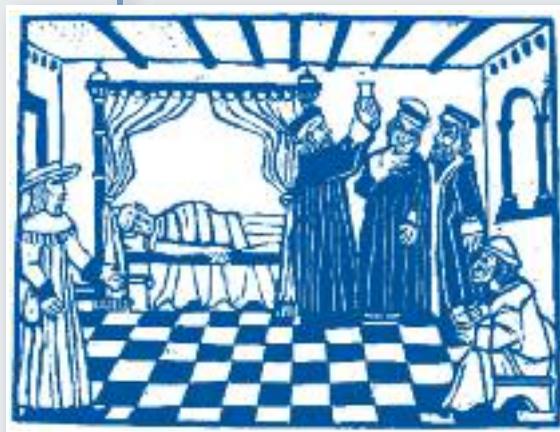
S.S. Malattie Metaboliche
Dipartimento di Scienze Pediatriche e
dell'Adolescenza - Università di Torino
Ospedale Infantile Regina Margherita -
ASO OIRM - S. Anna - Torino

Torino, 24-26 gennaio 2008

11° CONVEGNO

Patologia immune e malattie orfane

2008



SCHEDA DI ISCRIZIONE

Torino,
24-26 gennaio

11° CONVEGNO
Patologia immune e malattie orfane
2008

**Scheda
di Iscrizione**

*Compilare
e spedire
entro il
02/01/2008
alla Segreteria
Organizzativa
SELENE S.r.l.
Via G. Medici, 23
10143 TORINO
Tel. 0117499601
Fax 0117499576
selene@seleneweb.com*

COGNOME

NOME

VIA

CITTÀ

C.A.P.

PROV.

TELEFONO

CELLULARE

E-MAIL

PARTITA IVA

CODICE FISCALE

ISTITUTO/OSPEDALE

Iscrizione

- | | | |
|---|---|----------|
| <input type="checkbox"/> Medico Chirurgo | € | 60,00 |
| <input type="checkbox"/> Farmacista | € | 60,00 |
| <input type="checkbox"/> Biologo | € | 60,00 |
| <input type="checkbox"/> I.P. | € | 30,00 |
| <input type="checkbox"/> Studente/Specializzando | | gratuito |
| <input type="checkbox"/> Corso di Capillaroscopia | | gratuito |

Sessioni

Desidero partecipare alle Sessioni:

- Sala Cavour** **Sala Giolitti**

**Modalità
di pagamento**

- Allego assegno bancario non trasferibile intestato a SELENE S.r.l.
- Allego ricevuta bonifico bancario effettuato sul c/c 100000015497 intestato a SELENE S.r.l.
SAN PAOLO IMI - Ag. 15
CIN: B - ABI 03069 CAB 09211
IBAN: IT76 B030 6909 2111 0000 0015 497