

## PROGRAMMA

# Malattie Rare: La Sindrome Di Marfan

## Nuove Strategie Terapeutiche

27 Novembre Thotel Cagliari

09.00 - *Giulia Santandrea - Presidente A.S.M. Sardegna Onlus*  
Benvenuto e Presentazione del Convegno e dell'Associazione  
SALUTO DELLE AUTORITÀ

09.20 - INTERVERRANNO:

*Emilio Floris*  
Sindaco del Comune di Cagliari

*Enrico Garaci*  
Presidente Istituto Superiore Della Sanità

*Antonio Angelo Liori*  
Assessore Igiene e Sanità e dell'Assistenza Sociale Regione Sardegna

*Angela Maria Quaquero*  
Assessore Politiche Sociali Provincia di Cagliari

*Anselmo Piras*  
Assessore Politiche Sociali Comune di Cagliari

*Emilio Simeone*  
Direttore generale della ASL - Cagliari

*Ombretta Fumagalli Carulli*  
Presidente Associazione Dossetti

*Aldo Costanzo*  
Rappresentante della Telethon

PRIMA SESSIONE:

*Moderatori Giulia Santandrea, Giorgio Steri*

09.50 - *Eloisa Arbustini*  
Basi genetiche e nuove strategie terapeutiche  
genetico-guidate nella Sindrome di Marfan

10.35 - *Loredana Boccone*  
La Sindrome di Marfan: Aspetti Clinici

10.55 - *Mauro Costaglioli*  
Alterazioni della colonna vertebrale nella Sindrome di  
Marfan

11.10 - *Stefano Cervellati*  
Il trattamento chirurgico delle deformità vertebrali nella  
Sindrome di Marfan

11.40 - *Coffee Break*

12.00 - *Renzo Galanello*  
Introduzione Rete Malattie Rare

12.15 - *Roberto Tumbarello*  
Anomalie cardiovascolari nella Sindrome di Marfan

12.35 - *Manuela Gherardini*  
Aspetti oculistici della Sindrome di Marfan

12.50 - *Valeria Setzu*  
Alterazioni degli arti nella Sindrome di Marfan

13.10 - *Miriana Fresu*  
Fisiatria e la Sindrome di Marfan

13.30 - *Lunch*

SECONDA SESSIONE:

*Moderatori Giulia Santandrea, Giorgio Steri*

14.30 - *Teresa Peltz*  
Radiologia della Sindrome di Marfan

14.50 - *Claudia Santandrea*  
Assistenza ai soggetti ed alle famiglie dei pazienti con  
Sindrome di Marfan - Vari Aspetti di Problematicità

15.10 - *Luisa Gasperini*  
Impatto Della Patologia Genetica Sulla Genitorialità  
(Aspetti Psicologici)

15.30 - *Interventi delle Associazioni:*  
- Associazione J Peter Onlus - Presidente Maria Carla Favini  
- Associazione Giuseppe Dossetti - Segretario Nazionale Claudio Giustozzi  
- Consulta Provinciale delle Associazioni delle persone con disabilità - Presidente Dottor Giorgio Latti  
- Auxilia - Sardegna Onlus - Dott.ssa Carta Rossana  
- FIABA - Fondazione Italiana Abbattimento Barriere Architettoniche - Presidente Giuseppe Trieste

16.30 - *Discussione Generale*

17.00 - *Compilazione questionario e verifica.*

## RAZIONALE SCIENTIFICO

La sindrome di Marfan è una malattia rara su base genetica, che comporta un'alterazione del tessuto connettivo, ossia quel tessuto che tiene uniti i vari organi del corpo e, di conseguenza, gli effetti della malattia si manifestano in più distretti.

Colpisce un soggetto su 5000 nati vivi; viene trasmessa di genitore in figlio nel 50% dei casi; nel 30% invece, la mutazione del gene che poi causerà la malattia è ex novo. Le conseguenze di questa mutazione sono spesso devastanti e, ad oggi, incorreggibili.

Nel corso della vita, i problemi più importanti che si possono riscontrare sono a carico del sistema cardiovascolare: tra questi la dilatazione della radice aortica (o aneurisma aortico) è sicuramente il più importante.

Al momento non esistono terapie risolutive. Si può però cercare di intervenire su segni specifici, specialmente a livello cardiovascolare. Utili in questo senso sono per esempio i farmaci beta-bloccanti che per anni sono stati usati per rallentare la progressione della dilatazione aortica anche se non sono stati condotti in passato ampi studi clinici randomizzati che fornissero dati concordanti basati sull'evidenza.

Lo scopo del convegno è quello di presentare le conoscenze disponibili oggi sui percorsi diagnostici e fenotipi clinici, strategie ed indicazioni terapeutiche mediche e chirurgiche. La modalità di conduzione del convegno sarà tale da favorire



l'interazione tra i moderatori, relatori e partecipanti al fine di rendere l'evento educativo realmente utile per i medici (capire meglio le esigenze ed i problemi dei pazienti e delle famiglie) e per i pazienti (imparare come vivere al meglio e combattere la propria malattia).

Elenco Relatori e Moderatori

*Santandrea Giulia - Presidente*

Associazione per lo Studio della Sindrome di Marfan - CAGLIARI

*Santandrea Claudia - Vice Presidente*

Associazione per lo Studio della Sindrome di Marfan - CAGLIARI

*Arbustini Eloisa*

Centro Malattie Genetiche Cardiovascolari IRCC Fondazione Policlinico San Matteo - PAVIA

*Boccone Loredana*

U.O. Genetica Clinica e Malattie Rare - II Clinica Pediatrica - Ospedale Microcitmico - CAGLIARI

*Cervellati Stefano*

Hesperia Hospital - MODENA

*Costaglioli Mauro*

Polispecialistica S' Elena - Unità Operativa di Chirurgia Vertebrale e Centro Scoliosi Quartu S.E. - CAGLIARI

*Fresu Miriana*

Struttura Complessa medicina riabilitativa CTO Iglesias - Sirai Carbonia - CARBONIA

*Galanello Renzo*

2ª Clinica Pediatrica - Dipartimento di Scienze Biomediche e Biotecnologiche - Università degli Studi di Cagliari - Ospedale Regione Microcitemie - CAGLIARI

*Gasperini Luisa*

Comune di Cagliari

*Gherardini Manuela*

Clinica Universitaria AOU - CAGLIARI

*Peltz Teresa*

AO "G. Brotzu" - CAGLIARI

*Setzu Valeria*

Ospedale Microcitmico - CAGLIARI

*Steri Giorgio*

Servizio Igiene e sanità pubblica ASL Cagliari

*Tumbarello Roberto*

Cardiologia Pediatrica AO "G. Brotzu" - CAGLIARI

*Carta Rossana*

Auxilia Sardegna Onlus - CAGLIARI

*Favini Maria Carla*

Associazione J Peter Onlus - VARESE

*Claudio Giustozzi*

Ass. Culturale Onlus "Giuseppe Dossetti: I Valori - Sviluppo e Tutela dei Diritti" - ROMA

*Giorgio Latti*

Consulta Provinciale delle associazioni delle persone con disabilità - CAGLIARI

*Trieste Giuseppe*

Associazione FIABA - ROMA

#### INFORMAZIONI GENERALI

Sede del Congresso

Il congresso si svolgerà il 27 Novembre 2010 presso il Thotel, Via Dei Giudicati, Cagliari.

Tel 070 4740 - Fax 07047405026 - Centralino 070 51091

Quote d'iscrizione

L'iscrizione al congresso è gratuita.

Si prega di inviare entro e non oltre il 15 Novembre 2010, l'apposita scheda allegata al programma.

Le richieste saranno accettate secondo l'ordine di arrivo per un massimo di 100 Medici Chirurghi 50 Fisioterapisti e 30 Assistenti Sociali.

La segreteria organizzativa dopo aver ricevuto la scheda di registrazione compilata in tutte le sue parti, darà conferma o meno dell'avvenuta accettazione di partecipazione al Congresso.

ECM

È stata inoltrata al Ministero della Salute la richiesta di riconoscimento dell'iniziativa nell'ambito del progetto di Educazione Continua in Medicina, ai fini dell'ottenimento dei crediti formativi per la categoria dei Fisioterapisti e dei Medici-Chirurghi per le seguenti discipline: Medici di Base, Cardiologia, Ortopedia e traumatologia, Pediatria e la richiesta dei Crediti Formativi per la categoria degli Assistenti Sociali.

Il rilascio della certificazione dei crediti formativi ECM è subordinato alla partecipazione dell'intero programma formativo e al superamento del questionario finale di apprendimento.

Attestati di partecipazione

Al termine del Congresso verrà rilasciato a tutti i partecipanti regolarmente iscritti l'attestato di partecipazione.

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA:

**Kassiopea**  
group

Via G. Mameli, 65 - 09124 Cagliari - Sardegna (Italy)

Tel. + 39 070 651242 - Fax + 39 070 656263

cristinabodano@kassiopeagroup.com - www.kassiopeagroup.com

**GIUSEPPE**  
**DOSSETTI:**  
I VALORI - SVILUPPO E TUTELA DEI DIRITTI  
ASSOCIAZIONE CULTURALE ONLUS

officinamalattierare@dossetti.it

@uxilia

J Peter  
Associazione Onlus



REGIONE AUTONOMA DELLA SARDEGNA



PROVINCIA DI CAGLIARI



COMUNE DI CAGLIARI



**Malattie Rare:**

*La Sindrome  
di Marfan*

**Nuove strategie terapeutiche**

**27 Novembre 2010 - ore 9,00**

**Thotel Cagliari - Via Dei Giudicati**

**A.S.M. Sardegna O.N.L.U.S.**

**Associazione Sarda per lo Studio  
della Sindrome di Marfan**

**Via Dell'Abbazia , 4 - 09129 Cagliari**

**Tel. e Fax + 39 070 41179**

**Cell. 389 0748204 - 340 7528072 - 338 6806262**

**email: marfanangoletti@tiscali.it**

**C.F. 92144110928**

*Codice fiscale per la donazione del 5 per mille all'associazione.*

## SCHEDA DI ISCRIZIONE

Utilizzare la presente scheda per persona.

Si prega di compilare in stampatello e inviarla via fax entro *il 15 Novembre 2010* alla Segreteria Organizzativa Kassiopea Group Srl, via Mameli 65 - 09124 Cagliari. al numero di fax 070.656263 - email: cristinabodano@kassiopeagroup.com

### INDIRIZZO DI LAVORO

Ruolo \_\_\_\_\_

Cognome \_\_\_\_\_ Nome \_\_\_\_\_

Cod. Fisc. \_\_\_\_\_ Luogo e data di nascita \_\_\_\_\_

Professione \_\_\_\_\_ Disciplina \_\_\_\_\_

Tel. \_\_\_\_\_ Cell. \_\_\_\_\_ email \_\_\_\_\_

Via \_\_\_\_\_

Città \_\_\_\_\_ CAP. \_\_\_\_\_ Prov. \_\_\_\_\_

Istituto  Ospedale  Università  Azienda  Ente

Reparto  Dipartimento  Clinica  U.O.  Divisione

### INDIRIZZO DOMICILIARE

Via \_\_\_\_\_

Città \_\_\_\_\_ CAP \_\_\_\_\_ Prov. \_\_\_\_\_

Tel. \_\_\_\_\_ Fax\* \_\_\_\_\_ email\* \_\_\_\_\_

\* Campi obbligatori al fine della spedizione della conferma della registrazione

Si iscrive al Congresso "Malattie rare: La Sindrome di Marfan"

Data \_\_\_\_\_

Firma \_\_\_\_\_

D. Lgs. 196/2003 (Legge sulla Privacy)

Ai sensi del D. Lgs. 196/2003 in merito al trattamento dei dati personali riportati sulla presente scheda di Iscrizione, informiamo i partecipanti circa la necessità di destinare tali dati a terzi (agenzia di spedizione e di organizzazione congressuale di nostro riferimento, aziende, associazioni o altri soggetti che collaborano per l'organizzazione di questo evento congressuale). Il mancato consenso del trattamento dei dati personali compromette tale adempimento. Il firmatario autorizza Kassiopea Group, ai sensi dell'art. 23 del D.Lgs. 196/2003 al trattamento dei dati indicati. In particolare con la sottoscrizione del presente modulo si dà atto di avere esattamente soppesato i contenuti dell'art. 13 del D. Lgs. 196/2003 e in particolare delle finalità e modalità di trattamento cui sono destinati i dati e quanto altro previsto dalla norma richiamata.

Data \_\_\_\_\_

Firma \_\_\_\_\_

<sup>1</sup> Ruolo con cui si partecipa all'evento: P= Partecipante, D= Docente, T= Tutor, R= Relatore

<sup>2</sup> La professione esercitata deve essere riferita ad una delle professioni per le quali è obbligatoria l'ECM. L'elenco completo è nel foglio "Professioni e discipline".

<sup>3</sup> La disciplina va indicata solo nel caso di medici, veterinari, farmacisti, biologi, chimici e fisici ed è relativa alla disciplina in cui il professionista opera. L'elenco completo delle discipline è nel foglio "Professioni e discipline".