

## Come raggiungerci



<p>Azienda Ospedaliera San Paolo via A. di Rudini, 8 (zona 6) Milano sud</p>	<p>AREE PARCHEGGIO VICINE ALL'OSPEDALE</p>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Tangenziale Ovest uscita ASSAGO/VALE LIGURIA</li><li>• Autobus n. 59 (direzione S. Ambrogio) 71, 74</li><li>• <b>MM</b> Metropolitana Linea 2 Verde, fermata Famagosta</li><li>• Taxi tel. 02.817.410 (Piazza Miani) adiacente all'Ospedale</li><li>• Radiotaxi tel. 02.4040/02.8585</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li> Parcheggio a pagamento</li><li> Parcheggio libero</li><li> Ospedale San Paolo</li></ul>

## SPONSOR



### Comitato Scientifico

Alessandra Barassi  
Maria Paola Canevini  
Stephana Carelli  
Stefano Centanni  
Antonella d'Arminio Monforte  
Riccardo Ghidoni  
Alfredo Gorio  
Lidia Larizza  
Anna Maria Marconi  
Enrica Riva  
Massimo Zuin

### Responsabile Scientifico

Antonella d'Arminio Monforte

### SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

Almerico D'Onofrio  
Email: [segreteriaorganizzativa.dmco@unimi.it](mailto:segreteriaorganizzativa.dmco@unimi.it)  
Tel: 02 – 503.23031  
Fax: 02 – 503.23001

È STATO RICHiesto L'ACCREDITAMENTO REGIONALE  
ECM PER MEDICI, FARMACISTI E BIOLOGI



## MALATTIE RARE: UN'OPPORTUNITA' PER LA RICERCA, UNA SFIDA PER LA CLINICA



28 Novembre 2011  
Dipartimento di Medicina, Chirurgia e Odontoiatria  
Polo universitario San Paolo  
Milano, Via A. Di Rudini, 8 - Il piano, blocco C

## Relatori e Moderatori

**Gedeone Baraldo**, Servizi Sanitari Territoriali, Regione Lombardia  
**Maria Bellotti**, Servizio Prenatale, A.O. San Paolo  
**Luciano Bresciani**, Assessorato alla Sanità, Regione Lombardia  
**Enzo Umberto Brusini**, Direzione Generale A.O. San Paolo  
**Gaetano Bulfamante**, Anatomia e Ist. Pat., D.M.C.O., Univ. Studi Milano  
**Maria Paola Canevini**, Neurologia, D.M.C.O., Univ. Studi Milano  
**Elisa Colombo**, Genetica Medica, D.M.C.O., Univ. Studi Milano  
**Daniele Cusi**, Nefrologia, D.M.C.O., Univ. Studi Milano  
**Erica Daina**, Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri, Milano  
**Bruno Dallapiccola**, Direz. Scientifica, A.O. Ped. Bambino Gesù, Roma  
**Anna Maria Di Giulio**, Direzione D.M.C.O., Univ. Studi Milano  
**Fabiano Di Marco**, Pneumologia, D.T.P.C., Univ. Studi Milano  
**Virginio Ferrario**, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Univ. Studi Milano  
**Cristina Gervasini**, Genetica Medica, D.M.C.O., Univ. Studi Milano  
**Filippo Ghelma**, Chirurgia Generale, D.M.C.O., Univ. Studi Milano  
**Riccardo Ghidoni**, Biochimica, D.M.C.O., Univ. Studi Milano  
**Marcello Giovannini**, Professore Emerito Pediatria, Univ. Studi Milano  
**Alfredo Gorio**, Farmacologia, D.M.C.O., Univ. Studi Milano  
**Francesca La Briola**, Centro Reg. Epilessia, A.O. San Paolo  
**Lidia Larizza**, Genetica Medica, D.M.C.O., Univ. Studi Milano  
**Elena Anna Lesma**, Farmacologia, D.M.C.O., Univ. Studi Milano  
**Carlo Lucchina**, Direzione Generale Sanità Regione Lombardia  
**Silvano Menni**, Dermatologia, D.A.T.I.S.D., Univ. Studi Milano  
**Emanuele Montanari**, Urologia, D.M.C.O., Univ. Studi Milano  
**Sabrina Paci**, Clinica Pediatrica, A.O. San Paolo  
**Gian Marco Podda**, Clinica Medica, A.O. San Paolo  
**Antonio Pontiroli**, Medicina Interna, D.M.C.O., Univ. Studi Milano  
**Enrica Riva**, Pediatria, D.M.C.O., Univ. Studi Milano  
**Luca Rossetti**, Oculistica, D.M.C.O., Univ. Studi Milano  
**Silvia Russo**, Biologia Molecolare, Istituto Auxologico Italiano, Milano  
**Silvia Tabano**, Genetica Medica, D.M.C.O., Univ. Studi Milano  
**Elvira Verduci**, Pediatria, D.M.C.O., Univ. Studi Milano  
**Aglaia Vignoli**, Centro Epilessia, A.O. San Paolo  
**Angela Volpi**, U.O. Dialisi Peritoneale e Immunopat. ren., A.O. San Paolo  
**Massimo Zuin**, Medicina Interna, D.M.C.O., Univ. Studi Milano

## Responsabile Scientifico

**Antonella d'Arminio Monforte**, Malattie Inf., D.M.C.O. Univ. Studi Milano

## PROGRAMMA

- 9:00 INTRODUZIONE AI LAVORI  
*Anna Maria Di Giulio*  
*Enzo Umberto Brusini*  
*Luciano Bresciani*  
*Carlo Lucchina*  
*Virginio Ferrario*
- 9:30 LETTURA MAGISTRALE  
Moderatore: *Marcello Giovannini*  
**Malattie rare: un approccio globale**  
*Bruno Dallapiccola*
- 1° SESSIONE**  
Moderatore: *Lidia Larizza*  
**Malattie rare e nuovi meccanismi patogenetici**
- 10:00 La sindrome di Cornelia de Lange  
*Cristina Gervasini*
- 10:10 La sindrome di Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser  
*Silvia Tabano*
- 10:20 Poichiloderma con Neutropenia  
*Elisa Adele Colombo*
- 10:30 Un raro caso di miopatia fibrillare  
*Daniele Cusi*
- 10:40 COFFEE BREAK
- 2° SESSIONE**  
Moderatore: *Alfredo Gorio*  
**La Sclerosi Tuberosa (TSC): un modello di approccio multidisciplinare**
- 11:00 Quadro generale  
*Francesca La Briola*
- 11:20 Aspetti genetici, cellulari e farmacologici  
*Elena Anna Lesma*
- 11:40 Quadri clinici specifici
- Il Dermatologo: *Silvano Menni*  
Lo Pneumologo: *Fabiano Di Marco*  
Il Nefrologo: *Angela Volpi*  
L'Urologo: *Emanuele Montanari*
- 12:40 DISCUSSIONE
- 13:00 LUNCH

## 3° SESSIONE

Moderatore: *Antonio Pontiroli, Maria Paola Canevini*

### Malattie rare: dalla diagnosi alla clinica

- 14:15 Retinite pigmentosa:  
Aspetti clinici  
*Luca Rossetti*  
Aspetti molecolari biochimici  
*Riccardo Ghidoni*
- 14:45 Malattie metaboliche congenite: insegnamenti dalla dietoterapia  
*Elvira Verduci*
- 15:00 Diagnosi e consulenza prenatale  
*Maria Bellotti*
- 15:15 La parte sommersa dell'iceberg: il ruolo dell'autopsia fetto neonatale  
*Gaetano Bulfamante*
- 15:30 La microscopia confocale della cornea nel morbo di Wilson: un test per la diagnosi precoce di accumulo di rame?  
*Massimo Zuin e Luca Rossetti*
- 15:45 Sindrome di Rett  
*Aglaia Vignoli e Silvia Russo*
- 16:00 Piastrinopenie ereditarie  
*Gian Marco Podda*
- 16:15 COFFEE BREAK

## 4° SESSIONE

Moderatori: *Enrica Riva e Enzo Umberto Brusini*

### Malattie rare: aspetti socio sanitari

- 16:30 L'esperienza del DAMA  
*Filippo Ghelma*
- 16:45 Malattie rare di seconda generazione: i bambini diventano adulti  
*Sabrina Paci*
- 17:00 L'impegno di Regione Lombardia per le malattie rare  
*Gedeone Baraldo*
- 17:15 Il registro regionale delle malattie rare  
*Erica Daina*
- 17:30 DISCUSSIONE GENERALE & CHIUSURA DEI LAVORI