

RAZIONALE DEL CORSO

Le malattie da accumulo lisosomiale (ML) sono malattie genetiche rare, eterogenee, multisistemiche, derivanti nella grande maggioranza dei casi, da un difetto di specifiche proteine lisosomiali.

La variabilità fenotipica dipende dal tipo di macromolecole accumulate, dal sito di produzione e degradazione di determinati metaboliti, dall'attività enzimatica residua e dal background genetico. Il procedimento diagnostico è complesso a causa della grande variabilità delle forme cliniche, dell'età di insorgenza, della compromissione di vari sistemi e per la loro rarità.

Classicamente la maggior parte di esse esordisce in età infantile, coinvolge il Sistema Nervoso Centrale ed ha una prognosi grave con ridotta aspettativa di vita. Sono descritte, inoltre, variazioni fenotipiche attenuate che possono esordire anche in età giovanile e adulta, il cui riconoscimento, tuttavia, è ancora più difficile.

La diagnosi precoce delle ML diventa prioritaria per un consiglio genetico alla famiglia, e per offrire un adeguato approccio terapeutico, quando possibile, prima dell'instaurarsi di danni irreversibili. Da qui l'evolversi di progetti di screening neonatali per la loro identificazione in fase preclinica.

Dagli anni 90 è disponibile la terapia enzimatica sostitutiva (ERT) per la malattia di Gaucher ed attualmente anche per altre cinque ML, il cui principale limite intrinseco è rappresentato dal mancato superamento della barriera ematoencefalica. Il trapianto di cellule staminali, la terapia genica, la riduzione della sintesi del substrato e l'uso di molecole "chaperone", rappresentano ulteriori strategie terapeutiche.

Scopo di questo corso è quello di divulgare in un'ottica traslazionale le nuove conoscenze medico-scientifiche delle ML, al fine di permettere agli specialisti dell'età evolutiva e dell'età adulta, il loro riconoscimento in tutta l'eterogeneità fenotipica, ed un approccio terapeutico innovativo e multidisciplinare.

RELATORI - MODERATORI

I° Giornata:

Generoso Andria, Napoli
Bruno Bembi, Udine
Maja Di Rocco, Genova
Mirella Filocamo, Genova
Renzo Galanello, Cagliari
Franco Lilliu, Cagliari
Gigliola Serra, Sassari
Stefano Sotgiu, Sassari
Massimo Tondi, Sassari

II° Giornata:

Maria Domenica Cappellini, Milano
Daniela Concolino, Catanzaro
Francesca Cottoni, Sassari
Antonello Ganau, Sassari
Gaetano Giuffrida, Catania
Fiorina Giona, Roma
Laura Fancellu, Sassari
Renzo Mignani, Rimini
Andrea Satta, Sassari
Gigliola Serra, Sassari
Stefano Sotgiu, Sassari
Vincenzo Spina, Modena

III° Giornata:

Ebba Buffone, Bussolengo (VE)
Marco Grimaldi, Monza
Rossella Parini, Monza
Chiara Perria, Sassari
Maurizio Scarpa, Padova
Gian Pietro Silveti, Sassari
Massimo Tondi, Sassari
Paolo Tranquilli Leali, Sassari

IV° Giornata:

Bruno Bembi, Udine
Andrea Dardis, Udine
Alice Donati, Firenze
Carlo Minetti, Genova
Myriam Pastorino, Sassari
Gigliola Serra, Sassari
Roberto Tumbarello, Cagliari

CON IL PATROCINIO DI

Ordine dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri della Provincia di Sassari
SINPIA, Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza

DIRETTORE DEL CORSO

Gigliola Serra

SEGRETERIA SCIENTIFICA

Gigliola Serra, Myriam Pastorino
Chiara Perria, Valentina Pes
Istituto di Neuropsichiatria Infantile
Azienda Ospedaliero Universitaria Sassari

MODALITÀ DI PARTECIPAZIONE

La partecipazione al corso è gratuita. L'iscrizione, obbligatoria, deve essere inviata tramite l'apposita Scheda d'Iscrizione alla Segreteria Organizzativa entro il 15 gennaio 2012.

Le iscrizioni verranno accettate in ordine cronologico fino a esaurimento posti.

ECM

Al corso sono stati accreditati n. 16,5 crediti formativi per n. 100 Medici Chirurghi. I crediti verranno assegnati con la partecipazione al 100% delle giornate.

L'ISCRIZIONE COMPRENDE:

Partecipazione ai lavori scientifici, Kit congressuale, Crediti ECM, Attestato di partecipazione per singola giornata.

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

Across Sardinia Congressi
Viale Italia, 12 - 07100 Sassari
Tel. 079/2010120 - Fax. 079/2010653
Cell. 347/1854113 - Email. cri.across@tiscali.it

SI RINGRAZIANO PER LA COLLABORAZIONE



Istituto di Neuropsichiatria Infantile

Direttore: Prof. Massimo Tondi

I° CORSO

LE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE:

RICONOSCERLE PER CURARLE

20 GENNAIO

Università degli Studi di Sassari
AULA MAGNA
PIAZZA UNIVERSITÀ

24 FEBBRAIO

Sala congressi
HOTEL CARLO FELICE

30 MARZO

Sala congressi
HOTEL CARLO FELICE

11 MAGGIO

Sala congressi
HOTEL CARLO FELICE

2012

SASSARI

20 GENNAIO 2012

“LE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE”

14.30 Registrazione dei partecipanti

14.45 Saluto delle Autorità

15.00 Inquadramento generale del problema
Gigliola Serra

15.15 Il percorso diagnostico terapeutico delle malattie lisosomiali all'interno della rete regionale delle malattie rare
Renzo Galanello

15.45 Lettura Magistrale
Overview delle malattie da accumulo lisosomiale
Generoso Andria

16.45 Intervallo

I° SESSIONE: Screening e Diagnosi
Moderatori: *Massimo Tondi - Stefano Sotgiu*

17.00 La diagnostica
Mirella Filocamo

17.30 Lo screening neonatale
Franco Lilliu

II° SESSIONE: Management
Moderatori: *Massimo Tondi - Stefano Sotgiu*

18.00 Peculiarità della diagnosi in relazione all'età d'esordio: forme infantili versus forme adulte
Bruno Bembi

18.30 Nuove opportunità terapeutiche
Maja Di Rocco

19.00 Discussione

19.15 Conclusione dei lavori

24 FEBBRAIO 2012

“LE SFINGOLIPIDOSI: L'APPROCCIO MULTIDISCIPLINARE”

III° SESSIONE: Il modello della Malattia di Gaucher
Moderatore: *Gigliola Serra*

Moderatore: *Gigliola Serra*

14.30 Introduzione alla malattia di Gaucher
Fiorina Giona

15.00 La radiologia nella diagnosi e nella stadiazione della malattia di Gaucher
Vincenzo Spina

15.30 Il ruolo dell'ematologo e le misdiagnosi
Gaetano Giuffrida

16.00 La terapia dopo 20 anni di ERT: certezze attuali e nuove prospettive
Maria Domenica Cappellini

16.30 Intervallo

IV° SESSIONE: Il modello della malattia di Fabry
Moderatore: *Stefano Sotgiu*

16.45 Introduzione alla malattia di Fabry
Renzo Mignani

17.15 Tavola Rotonda:
La multidisciplinarietà nella malattia di Fabry
*Francesca Cottoni
Antonello Ganau
Laura Fancellu
Andrea Satta*

18.35 Conferma diagnostica e management dei pazienti presintomatici
Daniela Concolino

19.05 Discussione

19.20 Conclusione dei lavori

30 MARZO 2012

“LE MUCOPOLISACCARIDOSI”

V° SESSIONE
Moderatore: *Massimo Tondi*

14.30 Overview delle MPS
Rossella Parini

15.00 Aspetti neurologici e radiologici
Marco Grimaldi

15.30 Il paziente MPS adulto: aspetti multisistemici
Ebba Buffone

16.00 Il paziente MPS bambino: presentazione di casi clinici
Chiara Perria

16.30 Intervallo

16.45 Le problematiche anestesologiche
Gian Pietro Silvetti

17.15 Le problematiche ortopediche nell'infanzia e nell'età adulta
Paolo Tranquilli Leali

17.45 Attualità terapeutiche
Maurizio Scarpa

18.15 Discussione

18.30 Conclusione dei lavori

11 MAGGIO 2012

“MALATTIE LISOSOMIALI DI PARTICOLARE DIFFICOLTÀ DIAGNOSTICA: NIEMANN PICK TIPO C E MALATTIA DI POMPE

VI° SESSIONE: Niemann Pick C
Moderatore: *Gigliola Serra*

14.30 Eterogeneità della malattia di Niemann Pick
Myriam Pastorino

15.00 Dal meccanismo molecolare allo spettro clinico
Bruno Bembi

15.30 La diagnosi in laboratorio
Andrea Dardis

16.00 L'approccio terapeutico
Bruno Bembi

16.30 Intervallo

VII° SESSIONE: Malattia di Pompe
Moderatore: *Myriam Pastorino*

16.45 Le miopatie metaboliche: peculiarità della malattia di Pompe
Carlo Minetti

17.15 Il ruolo del cardiologo nella diagnosi precoce
Roberto Tumbarello

17.45 I fenotipi clinici in relazione all'età di esordio e possibilità terapeutiche
Alice Donati

18.15 Discussione e Conclusioni del corso

18.30 Questionario ECM