

CAGLIARI 2024
LE MALATTIE
RARE PEDIATRICHE

PRIMA EDIZIONE

“Non isoliamo le malattie rare”

Presidenti:
Salvatore Savasta
Vassilios Fanos



19/21 SETTEMBRE 2024
CENTRO CONGRESSI TEATRO DOGLIO, CAGLIARI

Le Malattie Rare costituiscono un complesso, ampio ed eterogeneo insieme di quadri patologici e rappresentano un problema sanitario importante non solo perché nel loro insieme riguardano un numero sempre crescente di soggetti, ma anche per le loro caratteristiche di rarità e complessità.

Negli ultimi decenni i progressi della ricerca hanno consentito di delinearne meglio le basi fisiopatologiche, aprendo nuove prospettive diagnostiche ed opzioni terapeutiche, migliorando la sopravvivenza e qualità di vita per un numero crescente di pazienti. Con questa iniziativa si desidera suscitare l'interesse sia degli "addetti ai lavori", sia degli specialisti che nella pratica medica si confrontano con pazienti affetti da tali patologie rare diverse.

I temi scelti comprendono nell'ambito della rarità, le sindromi, le patologie neuromuscolari, i difetti immunitari, le malattie neurologiche ed i difetti del metabolismo congenito. Infine, per i medici in formazione l'evento vuole rappresentare l'occasione per migliorare la conoscenza delle malattie rare e condividere con specialisti di diversa estrazione le novità della ricerca sia nel campo della diagnostica che della terapia, non solo delle condizioni rare più frequenti ma anche di quelle di più recente acquisizione.

FACULTY

- Al Jamal Osama**, Cagliari
Aricò Maurizio, Pescara
Balzarini Marta, Cagliari
Barella Susanna, Cagliari
Barone Rita, Catania
Bedeschi Maria Francesca, Milano
Burlina Alberto, Padova
Cadeddu Anna Maria, Cagliari
Campus Simona, Cagliari
Carboni Nicola, Nuoro
Castagnoli Riccardo, Pavia
Castori Marco, San Giovanni Rotondo
Cauli Alberto, Cagliari
Ciancaleoni Ilaria, Cagliari
Cocco Eleonora, Cagliari
Cossu Fausto, Cagliari
Crisponi Giovanni, Cagliari
Crisponi Laura, Cagliari
Cualbu Antonio, Nuoro
D'Arrigo Stefano, Milano
Dessi Angelica, Cagliari
Dionisi Vici Carlo, Roma
Donati Alice, Firenze
Falsaperla Raffaele, Catania
Fanos Vassilios, Cagliari
Ferrero Giovanni Battista, Torino
Firinu Davide, Cagliari
Giglio Sabrina, Cagliari
Licari Amelia, Pavia
Lo Bianco Manuela, Catania
Loudianos Georgios, Cagliari
Maioli Maria Antonietta, Cagliari
Marica Monica, Cagliari
Marseglia Gianluigi, Pavia
Masnata Giuseppe, Cagliari
Meli Cettina, Catania
Melis Rosanna, Nuoro
Minelli Roberto, Cagliari
Minetti Carlo, Genova
Mora Stefano, Milano
Muntoni Francesco, Londra
Mussa Alessandro, Torino
Nicita Francesco, Roma
Orsini Alessandro, Pisa
Pane Marika, Roma
Pavone Piero, Catania
Pession Andrea, Bologna
Piras Stefano, Cagliari
Polizzi Agata, Pavia
Pruna Dario, Cagliari
Puligheddu Monica, Cagliari
Ripoli Carlo, Cagliari
Romeo Antonino, Milano
Ruggieri Martino, Catania
Saletti Veronica, Milano
Salpietro Vincenzo, L'Aquila
Savasta Salvatore, Cagliari
Selicorni Angelo, Como
Serra Gigliola, Sassari
Soddu Consolata, Cagliari
Sotgiu Stefano, Sassari
Spada Marco, Torino
Spalice Alberto, Roma
Spinelli-Casacchia Nicola, Cagliari
Striano Pasquale, Genova
Trabatti Chiara, Crema
Verrotti di Pianella Alberto, Perugia
Zampino Giuseppe, Roma

GIOVEDÌ

19 SETTEMBRE 2024

13:00 **Registrazione partecipanti**

13:30 **Presentazione del Congresso**

S. Savasta

Saluti Autorità

MALATTIE RARE SINDROMICHE

Presidente: S. Savasta

Moderatori: A. Cualbu - M. Marica

14:30 **Lettura magistrale**

**Sequenziamento del genoma nella clinica:
presente e futuro della medicina genomica**

S. Giglio

15:00 **La Rarità di una Sindrome**

G. Crisponi - L. Crisponi

15:30 **La transizione nelle malattie rare**

G. Zampino

15:50 **Rasopatie**

G. B. Ferrero

16:10 **Sindromi con Iperlassità**

M. Castori

16:30 **Acondroplasia**

M. F. Bedeschi

16:50 **Sindromi ed epilessia**

A. Romeo

17:10 **Epilessie rare e comorbidità**

D. Pruna

17:30 **Geni ed epilessia**

P. Striano

17:50 **Geni e disabilità intellettiva**

V. Salpietro

18:10 **CDKL5 epilessia farmaco-resistente ma non solo..!**

A. Verrotti

18:30 **Discussant**

F. Lai - F. Comisi

18:45 **Chiusura dei lavori**

VENERDÌ
20 SETTEMBRE 2024

MALATTIE RARE NEUROLOGICHE

Presidente: M. Puligheddu

Moderatori: A. Dessì - D. Pruna

09:00

Letture Magistrale

Sindromi Neurocutanee

M. Ruggieri

09:30

Schwannomatosi: nuovi criteri diagnostici

V. Saletti

09:50

Sclerosi Tuberosa: risultati di uno studio multicentrico

A. Orsini

10:10

Incidenza delle malattie neurocutanee in Sardegna

C. Soddu

10:30

Sindromi con asimmetrie corporee

A. Mussa

10:50

Atassie genetiche in età evolutiva

S. D'Arrigo

11:10

Discussant

G. Mancuso - S. Sedda

Open - Coffee

Presidente: S. Savasta

Moderatori: C. Soddu - C. Trabatti

11:40

Malattie rare autoimmuni del SNC

M. Lo Bianco

12:00

Neuropatie autoimmuni

S. Sotgiu

12:20

Leucodistrofie e Leucoencefalopatie genetiche

F. Nicita

12:40

Paraparesi Spastiche

P. Pavone

13:00

Discussant

M. Cossu - E. Esposito

13:10

Pausa

VENERDÌ
20 SETTEMBRE 2024

MALATTIE NEUROMUSCOLARI

Presidente: E. Cocco

Moderatori: N. Carboni - G. Masnata

14:00

Lettura Magistrale

Terapie per la distrofia di Duchenne, da RNA a AAV gene therapies
F. Muntoni

14:30

Il bambino che si stanca facilmente - C. Minetti

14:50

Stato dell'arte nell'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) - M. Pane

15:10

Geni e proteine sinaptiche: la "nuova placca neuromuscolare"

M. Ruggieri

15:30

Il bambino con malattia neuromuscolare in Sardegna - M. Marica

15:50

L'adulto con malattia neuromuscolare in Sardegna - M. A. Maioli

16:10

L'amiloidosi ereditaria mediata da TTR - Sardegna - R. Melis

16:30

Discussant: D. Deiana - S. Mazza

16:40

Le richieste delle Associazioni

Tavola Rotonda Conduce: I. Ciancaleoni (OMAR)

A. M. Cadeddu, O. Al Jamal, G. Masnata, S. Piras, S. Savasta,
G. Serra, N. Spinelli-Casacchia

IMMUNOLOGIA E MALATTIE RARE

Presidente: D. Firinu

Moderatori: F. Cossu - R. Minelli

17:20

Lettura Magistrale

Infezioni respiratorie ricorrenti....come affrontarle

G. L. Marseglia

17:40

Immunodeficienze primitive - R. Castagnoli

18:00

Ciliopatie - A. Licari

18:20

Sindromi da difetto di riparazione del DNA - A. Polizzi

18:40

Anemie Rare - S. Barella

19:00

M.di Sjogren - S. Campus

19:20

Sclerosi sistemica - A. Cauli

19:40

PANDAS/PANS - A. Spalice

20:00

Discussant: E. Carboni - I. Cicalò

20:10

Chiusura dei lavori

SABATO
21 SETTEMBRE 2024

MALATTIE METABOLICHE

Presidente: M. Aricò

Moderatori: M. Balzarini, C. Ripoli

09:00

Lettura magistrale

Sapevate che il numero civico della residenza del Dr.House è lo stesso di quella di Sherlock Holmes: il 221b?

A. Pession

09:30

Lettura magistrale

Screening e futuro

A. Burlina

10:00

PKU stato dell'arte

C. Meli

10:20

Ipoglicemia

Dionisi - Vici

10:40

Nuovi approcci terapeutici nelle Malattie Lisosomiali

M. Spada

11:00

Malattie Mitocondriali

A. Donati

11:20

Difetti della Glicosilazione

R. Barone

11:40

Dalla variante genica al farmaco

R. Falsaperla

12:00

La malattia di Wilson in Sardegna

G. Loudianos

12:20

Un percorso ad ostacoli: l'ipofosfatasia

S. Mora

12:40

Metabolomica e Malattie Metaboliche

V. Fanos

13:00

Malattie Rare e futuro

A. Selicorni

13:20

Discussant

C. Guzzetti, A. Ibba

13:30

Conclusioni e Chiusura dei lavori