



## RELATORI E MODERATORI

*Elena Cassinerio – Milano*

*Alberto Chiara – Voghera*

*Flavia Cornacchia – Cremona*

*Erica Daina – Milano*

*Massimiliano Filosto – Brescia*

*Francesca Furlan – Monza*

*Serena Gasperini – Monza*

*Antonietta Marchi – Pavia*

*Savina Mannarino – Pavia*

*Gian Luigi Marseglia – Pavia*

*Francesca Menni – Milano*

*Giampaolo Merlini – Pavia*

*Enrica Riva – Milano*

*Antonino Romeo – Milano*

*Salvatore Savasta – Pavia*

*Maurizio Viri – Milano*

*Marco Zecca – Pavia*



# LE MALATTIE METABOLICHE RARE DAL BAMBINO ALL'ADULTO

PAVIA

1 giugno 2013

Sede del Corso  
Aula G.R. Burgio  
Clinica Pediatrica  
Fondazione IRCCS  
Policlinico S. Matteo  
P.le Golgi, 2

## INFORMAZIONI GENERALI

SEDE  
Aula "G.R. Burgio", Clinica Pediatrica - Fondazione IRCCS Policlinico S. Matteo, P.le Golgi, 2 - 27100 Pavia.

### PER RAGGIUNGERE PAVIA

- strada statale dei Giovi
  - autostrada Milano-Genova: uscita al casello di Bereguardo, raccordo per Pavia, uscita "Ospedali" o "Istituti Universitari"
  - autostrada Piacenza-Brescia: uscita al casello di Stradella o di Casteggio, direzione Pavia, indicazioni "Ospedale"
- Non è possibile entrare nel Policlinico con l'auto: si consiglia pertanto di accedere da Via Campeggi, lasciando l'auto nel parcheggio e proseguire a piedi seguendo le indicazioni della Clinica Pediatrica.

### ISCRIZIONE

L'iscrizione può essere effettuata on line al sito [www.congressteam.com](http://www.congressteam.com)

ECM - Rif. N. 1147-60676

N. 6 crediti formativi, preassegnati per la professione di Medico Chirurgo.

Discipline: Pediatria, Neurologia, Neuropsichiatria Infantile, Medicina Interna, Ematologia, Nefrologia, Cardiologia, Medicina Generale (Medici di famiglia), Pediatria di Libera Scelta

### ATTESTATO DI PARTECIPAZIONE

Al termine dei lavori, dietro presentazione del proprio badge, verrà rilasciato l'attestato di partecipazione.

### RESPONSABILITÀ

La Segreteria Organizzativa declina ogni responsabilità per eventuali danni o smarrimenti che dovessero subire i partecipanti nel corso della manifestazione.

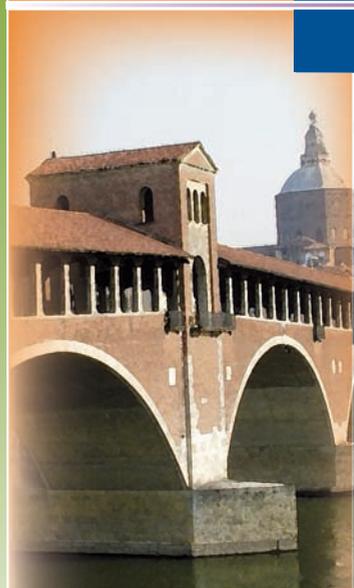
### SEGRETARIA ORGANIZZATIVA E PROVIDER ECM Congress Team Project

Viale A. Brambilla, 60 - 27100 Pavia - Tel. 0382/22650 - Fax 0382/33822  
[ctp@congressteam.com](mailto:ctp@congressteam.com) - <http://www.congressteam.com>

Con la collaborazione di

**genzyme**  
A SANOFI COMPANY

Depositato presso AIFA



## PRESIDENTI DEL CONGRESSO

*Prof.ssa Enrica Riva  
Direttore della Clinica Pediatrica  
Azienda Ospedaliera San Paolo  
Milano*

*Prof. Gian Luigi Marseglia  
Direttore S.C. Pediatria  
Fondazione IRCCS  
Policlinico S. Matteo, Pavia*

## COORDINATORE SCIENTIFICO

*Dr. Salvatore Savasta  
S.C. Pediatria  
Fondazione IRCCS  
Policlinico S. Matteo, Pavia*

## Patrocini richiesti



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI  
DI PAVIA



ORDINE DEI MEDICI  
DI PAVIA



SIMMESN

L'incontro riguarda le malattie da accumulo lisosomiale (LSD), patologie che si caratterizzano per un difetto genetico in uno o più enzimi lisosomiali specifici, proteina di attivazione o proteina di membrana, che determinano un'attività enzimatica deficitaria.

I lisosomi contengono numerose idrolisi acide che fanno parte di un complesso processo di riduzione delle macromolecole in componenti più piccoli. Tali componenti saranno riutilizzati dalla cellula o eventualmente eliminati dal corpo. L'assenza dell'enzima lisosomiale specifico causa l'accumulo progressivo del relativo substrato andando ad interferire con la normale attività cellulare o causando la morte cellulare.

La manifestazione simultanea di alcuni sintomi particolari, che suggeriscono una natura multisistemica, dovrebbe indurre i medici a sospettare la possibilità di una malattia da accumulo lisosomiale (o LSD) quale causa sottostante. Tuttavia, inizialmente molti di questi sintomi possono sembrare banali, e il fatto che gli stessi sintomi si possano manifestare anche in patologie più comuni, determina ritardi causati da diagnosi incompleta o errata.

Attraverso l'utilizzo di casi clinici e l'osservazione delle manifestazioni cliniche, l'incontro desidera portare a conoscenza dei partecipanti tali patologie, in quanto una maggiore consapevolezza e conoscenze cliniche precise possono porre il sospetto diagnostico.

Inoltre, l'obiettivo ultimo dell'evento dovrà essere quello di sviluppare l'impegno comune nell'offrire ai pazienti e alle famiglie un'assistenza che consenta di alleviare le sofferenze e modificare la storia della malattia.

**PRESIDENTI:** G.L. Marseglia, E. Riva

**9.00** Apertura dei lavori  
*G.L. Marseglia, E. Riva*

**MODERATORI** **I° SESSIONE:** S. Mannarino, A. Romeo

**9.15** Epilessia nelle malattie metaboliche  
*M. Viri*

**9.40** La Malattia di Pompe nel bambino  
*S. Gasperini*

**10.05** La Malattia di Pompe nell'adulto  
*M. Filosto*

**10.30** Discussione

**10.45** *Coffee break*

**MODERATORI** **II° SESSIONE:** A. Chiara, A. Marchi

**11.00** La Malattia di Gaucher nel bambino  
*F. Furlan*

**11.25** La Malattia di Gaucher nell'adulto  
*E. Cassinero*

**11.50** La Mucopolisaccaridosi tipo I  
*F. Furlan*

**12.20** Il trapianto nell'MPSI  
*M. Zecca*

**12.45** Discussione

**13.15** *Light lunch*

**MODERATORI** **III° SESSIONE:** E. Riva, G. Merlini

**14.00** La Malattia di Fabry nel bambino  
*F. Menni*

**14.25** La Malattia di Fabry nell'adulto  
*F. Cornacchia*

**14.50** La Rete Regionale della Malattie Rare  
*E. Daina*

**15.45** Discussione interattiva  
*Tutti i docenti*

**16.45** Discussione conclusiva

**17.00** Compilazione questionario ECM

**17.15** Conclusioni e chiusura Convegno

