



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

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.



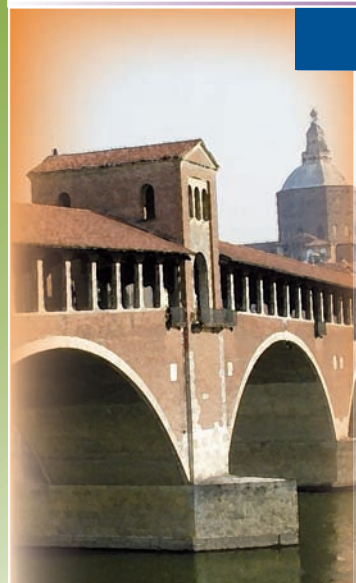
SEGRETARIA ORGANIZZATIVA E PROVIDER ECM
Congress Team Project

Viale A. Brambilla, 60 - 27100 Pavia - Tel. 0382/22650 - Fax 0382/33822
ctp@congressteam.com - <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

