

RELATORI E MODERATORI

Virgilio Agnetti, Sassari
Antonio Balata, Olbia
Loredana Boccone, Cagliari
Ebba Buffone, Verona
Alessandro Burlina, Bassano Del Grappa
Daniela Concolino, Catanzaro
Francesca Cottoni, Sassari
Federica Deodato, Roma
Veronica Dessi, Sassari
Maja Di Rocco, Genova
Alice Donati, Firenze
Mirella Filocamo, Genova
Antonello Ganau, Sassari
Anastasia Ibba, Cagliari
Pietro Lisai, Sassari
Andrea Montella, Sassari
Amelia Morrone, Firenze
Nardo Nardocci, Milano
Giorgio Olzai, Sassari
Myriam Pastorino, Sassari
Chiara Perria, Sassari
Valentina Pes, Sassari
Piera Pileri, Sassari
Roberto Polano, Sassari
Miriam Rigoldi, Monza
Andrea Satta, Sassari
Gian Piero Sechi, Sassari
Gigliola Serra, Sassari
Gian Mario Sini, Ozieri
Stefano Sotgiu, Sassari
Alessandro Zuddas, 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

SEGRETARIA SCIENTIFICA

Gigliola Serra
Myriam Pastorino
Chiara Perria
Valentina Pes
Stefano Sotgiu
Unità Operativa di Neuropsichiatria Infantile
Azienda Ospedaliero Universitaria Sassari

SEGRETARIA ORGANIZZATIVA E PROVIDER

Across Sardinia Congressi - Provider n. 311
Viale Italia, 12 - 07100 Sassari
Tel. 079/2010120 - Fax. 079/2010653 - Cell. 347/1854113
Email. cri.across@tiscali.it

MODALITÀ DI PARTECIPAZIONE

La quota di iscrizione al Congresso è di € 35,00. La scheda di iscrizione dovrà pervenire alla Segreteria Organizzativa entro il 30 aprile. Le iscrizioni verranno accettate in ordine cronologico fino a esaurimento posti.

L'iscrizione comprende:

- Partecipazione ai lavori scientifici
 - Kit congressuale
 - Coffee break
 - Colazione di lavoro del 16 maggio
 - Crediti ECM
 - Attestato di partecipazione
- Le modalità di pagamento si trovano nella scheda d'iscrizione.

ECM

Al corso sono stati assegnati 11 crediti formativi per 75 Medici Chirurghi, 6 Biologi, 4 Tecnici di Neurofisiopatologia e 15 Infermieri. I crediti verranno assegnati con la partecipazione al 100% delle giornate.

SI RINGRAZIANO PER LA COLLABORAZIONE



ACTELION

genzyme
A SANOFI COMPANY

BIOMARIN

BioMann Europe Ltd

Shire



Università degli
Studi di Sassari



AOU Sassari
Azienda Ospedaliero Universitaria Sassari

Dipartimento di Medicina Clinica Sperimentale

**UNITÀ OPERATIVA DI
NEUROPSICHIATRIA INFANTILE**

Direttore: *Stefano Sotgiu*

III CORSO

**LE MALATTIE
LISOSOMIALI:
RICONOSCERLE
PER CURARLE**

Direttore del corso: *Gigliola Serra*

16-17 MAGGIO

2014

SASSARI

Sala Congressi Hotel Carlo Felice
Via Carlo Felice, 50

16 Maggio 2014

- 8.15 Registrazione dei partecipanti
- 8.30 Saluto delle Autorità
- 9.00 Inquadramento generale del problema
Gigliola Serra

I SESSIONE: LA MEDICINA METABOLICA

Moderatori: **Andrea Montella - Stefano Sotgiu**

- 9.15 Quando sospettare una malattia metabolica ereditaria nel bambino
Alice Donati
- 10.00 Una realtà emergente: l'adulto con malattia metabolica ereditaria
Alessandro Burlina
- 10.45 Discussione
- 11.00 Coffee break

II SESSIONE: LA MALATTIA DI GAUCHER

Moderatori: **Virgilio Agnetti - Gigliola Serra**

- 11.20 La malattia nell'adulto, caso clinico
Piera Pileri
- 11.30 La malattia nell'adulto, caso clinico
Gian Mario Sini
- 11.40 Correlazione genotipo fenotipo nella malattia di Gaucher: l'esperienza italiana
Mirella Filocamo
- 12.10 Il fenotipo neurologico della malattia di Gaucher di tipo 3
Chiara Perria
- 12.40 Discussione
- 13.00 Light lunch

III SESSIONE: SPECIFICITÀ NELLA DIAGNOSI E CURA DELLE MALATTIE LISOSOMIALI. PARTE I

Moderatori: **Antonio Balata - Giorgio Olzai**

- 14.45 La malattia di Pompe e le altre malattie lisosomiali ad esordio neonatale
Myriam Pastorino
- 15.15 Contributo della dismorfologia nella diagnosi delle malattie lisosomiali
Loredana Boccone
- 15.45 Discussione

IV SESSIONE: SPECIFICITÀ NELLA DIAGNOSI E CURA DELLE MALATTIE LISOSOMIALI. PARTE II

Moderatori: **Myriam Pastorino - Roberto Polano**

- 16.00 Il malato lisosomiale con disturbo comportamentale: casi clinici MPS III
Veronica Dessì
- 16.10 Comorbidità dei disturbi dello spettro autistico nelle malattie lisosomiali
Stefano Sotgiu
- 16.40 Interventi psicofarmacologici nei comportamenti problema delle malattie lisosomiali
Alessandro Zuddas
- 17.10 Discussione
- 17.30 Coffee break

V SESSIONE: LE MUCOPOLISACCARIDOSI

Moderatori: **Francesca Cottoni - Pietro Lisai**

- 17.50 MPS I e MPS II casi clinici a confronto
Anastasia Ibba
- 18.00 Il percorso diagnostico assistenziale delle mucopolisaccaridosi
Ebba Buffone
- 18.30 Terapie attuali e terapie future delle mucopolisaccaridosi
Miriam Rigoldi
- 19.00 Discussione

17 Maggio 2014

VI SESSIONE: LA MALATTIA DI FABRY

Moderatori: **Antonello Ganau - Andrea Satta**

- 08.30 Il sospetto di malattia di Fabry: caso clinico
Valentina Pes
- 08.40 Difficoltà nella diagnosi biochimica e genetica della malattia di Fabry
Amelia Morrone
- 09.10 Il percorso terapeutico della malattia di Fabry
Daniela Concolino
- 09.40 Discussione
- 10.00 Coffee break

VII SESSIONE: LE MALATTIE LISOSOMIALI ORFANE DI TERAPIE SPECIFICHE

Moderatori: **Gian Piero Sechi - Gigliola Serra**

- 10.30 Le ceroidolipofuscinosi
Nardo Nardocci
- 11.15 Le glicoproteinosi
Maja Di Rocco
- 12.00 Le gangliosidosi
Federica Deodato
- 12.45 Discussione
- 13.00 Conclusioni dei lavori
Gigliola Serra