

#### 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



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**