

Clinical and Experimental
RHEUMATOLOGY

Via Santa Maria 31 – 56126 Pisa

I Corso teorico-pratico
La settimana delle “malattie rare” in Reumatologia, Alessandro Lupoli
S. Miniato/ Buti (8-13 Maggio 2006)

Presentazione del Corso

Le *malattie rare* costituiscono un gruppo eterogeneo di affezioni che si caratterizzano per la gravità, la cronicità e l'onere sociale. La definizione europea di *malattia rara* prevede una prevalenza non superiore a 5 casi su 10000 e complessivamente ne sono state individuate alcune centinaia.

Durante il Corso della Scuola di Specializzazione in Reumatologia, vengono presi in esame ed insegnati i vari aspetti delle malattie reumatiche. Alcune tra queste sono comprese o sono in procinto di essere inserite nell'elenco delle *malattie rare* individuate nell'allegato 1 del DM n.279 del 2001.

Il Corso è indirizzato a medici iscritti all'ultimo anno delle scuole di Specializzazione in Reumatologia e branche affini. E' un corso teorico-pratico avente lo scopo di fornire le cognizioni di base necessarie per un corretto inquadramento clinico delle malattie rare di interesse reumatologico.

Saranno trattati gli aspetti eziopatogenetici, diagnostici e di clinimetria più rilevanti.

Verranno inoltre affrontati anche alcuni degli argomenti più controversi non solo riguardanti la clinica ma anche la farmacologia. Al fine di fornire le basi razionali del trattamento verranno discussi pro e contro dei vari schemi terapeutici.

Il corso si articola in 6 giornate: la prima sarà dedicata a una parte introduttiva sulle patologie rare, in particolare sull'aspetto legislativo e sulle esperienze regionali a confronto. All'inizio della seconda giornata verranno affrontate le indicazioni terapeutiche i problemi etici e normativi dei farmaci orfani in un ambito che include aspetti sanitari, sociologici e socioeconomici.

Nelle successive giornate, per i singoli gruppi di patologie verranno trattati i seguenti aspetti: patogenesi, manifestazioni cliniche, clinimetria e terapia. La parte teorica sarà affiancata da una parte pratica con presentazione e discussione di casi clinici

L'ultima giornata gli Allievi del Corso si sposteranno a Buti dove verranno iscritti al II Convegno della Associazione Alessandro Lupoli dal titolo “Virus and autoimmunity” nel quale intervengono alcuni tra i maggiori esperti Europei in questo argomento, e che discuteranno il ruolo determinante dei virus nella patogenesi delle malattie autoimmuni e in particolare nelle vasculiti

I Corso teorico-pratico
La settimana delle “malattie rare” in Reumatologia, Alessandro Lupoli
San Miniato/Buti (8-13 maggio 2006)

Lunedì 8 maggio

16.00-16.15	Apertura del convegno	Stefano Bombardieri
16.15-16.30	Saluto delle Autorità	Enrico Desideri Enrico Rossi

Introduzione

Moderatori: Stefano Bombardieri, Domenica Taruscio

16.30-16.50	Il Registro Nazionale delle malattie rare, normative delle malattie rare	Domenica Taruscio
16.50-17.10	La creazione di una rete regionale (il programma della regione Toscana)	Nadia Garuglieri
17.10-17.30	Creazione di una scheda di registrazione	Fabrizio Bianchi Anna Pierini
17.30-18.30	Tavola rotonda: Esperienze regionali (Dario Roccatello, Erica Daina, Paola Facchin, Rossella Neri, Vittorio Modena, Elisa Rozzi)	

Martedì 9 maggio

Farmaci

8.30 – 10.15: Mario Del Tacca, Stefano Bombardieri

8.30 - 9.00	I farmaci orfani: indicazioni terapeutiche	Arrigo Schieppati
9.00 - 9.30	Farmacogenomica	Mario Del Tacca
9.30 – 10.15	I farmaci orfani: problemi etici e normativi	Nello Martini

Malattie autoinfiammatorie, metaboliche e del collagene

10.15 – 13.30: Mauro Galeazzi, Maurizio Cutolo

Tutor: Maurizio Mazzantini
Side tutor: Andrea Delle Sedie

10.15-10.35	Sindromi autoinfiammatorie	Alberto Martini
10.35-10.50	Sindrome di Blau	Leonardo Punzi

10.50-11.00 Coffee Break

11.00-11.15	Mucopolisaccaridosi	Vittorio Modena
11.15-11.30	Morbo di Gaucher	Maurizio Pietrogrande
11.30-11.45	Malattia di Fabry	Mariagrazia Sabbadini
11.15-12.00	<i>Discussione</i>	
12.00-12.15	Disturbi del metabolismo delle purine e pirimidine	Aldo Carcassi
12.15-12.30	Ocronosi	Enrico Selvi
12.30-12.50	Sindrome di Marfan, Ehler Danlos	Maurizio Cutolo
12.50-13.05	Pachidermatoperiostosi	Silvano Adami
13.05-13.30	<i>Discussione</i>	

Sclerodermia e sclerodermia-like

14.30 – 17.30: Gabriele Valentini, Marco Matucci Cerinic

Tutor: Alessandra Della Rossa, Laura Bazzichi

Side tutor: Elisa Vesprini

14.30-14.50	Eziopatogenesi	Armando Gabrielli
14.50-15.10	Manifestazioni cliniche e quadro clinico/laboratoristico	Marco Matucci Cerinic
15.10-15.30	Clinimetrica	Gabriele Valentini
15.30-15.50	Terapia	Roberto Giacomelli
15.50-16.30	<i>Discussione</i>	
16.30-17.30	<i>Presentazione e discussione di 2 casi clinici</i>	

Mercoledì 10 maggio

Lupus eritematoso sistemico

9.00 – 13.00: Guido Valesini, Silvano Todesco

Tutor: Marta Mosca

Side tutor: Chiara Tani

9.00-9.30	Eziopatogenesi	Pierluigi Meroni
9.30-10.00	Quadro clinico/laboratoristico	Guido Valesini
10.00-10.30	Clinimetrica	Marta Mosca

10.30-10.45 Coffee Break

10.45-11.15	Terapia	Andrea Doria
11.15-12.00	<i>Discussione</i>	

12.00-13.00 Presentazione e discussione di 2 casi clinici

Lupus eritematoso sistemico e sindromi correlate

14.30 – 18.00: Angela Tincani, Gianfranco Ferraccioli

Tutor: Andrea Doria

Side tutor: Claudia Neri

14.30-14.50	UCTD	Stefano Bombardieri
14.50-15.10	MCTD	Francesco Trotta
15.10-15.30	Sindromi overlap	Gianfranco Ferraccioli
15.30-15.50	Sindrome da anticorpi anti-fosfolipidi	Angela Tincani
15.50-16.10	Gravidanza nelle malattie rare	Marta Mosca
16.10-16.30	Lupus neonatale	Antonio Brucato
16.30-17.00	<i>Discussione</i>	

17.00-18.00 Presentazione e discussione di 2 casi clinici

Giovedì 11 maggio

Miopatie infiammatorie e sindromi correlate
9.00 - 10.30: Stefano Bombardieri, Francesco Trotta
Tutor: Rossella Neri
Side tutor: Elisa Vesprini

9.00-9.30 Polimiosite/dermatomiosite
9.30-9.50 Fibrosi retroperitoneale
9.50-10.10 *Discussione*

Rossella Neri
Carlo Salvarani

10.10-10.30 *Presentazione e discussione di 1 caso clinico*

10.30-10.45 *Coffee Break*

Miscellanea
10.45 – 13.00: Leonardo Punzi, Vittorio Modena
Tutor: Lucrezia Riente,
Side tutor:: Massimiliano Cazzato

10.45-11.00 Sindrome SAPHO
11.00-11.15 Morbo di Whipple
11.15-11.30 Malattia di Lyme
11.30-11.45 Osteogenesi imperfecta
11.45-12.15 *Discussione*

Ignazio Olivieri
Guido Valesini
Marco Cimmino
Ombretta Di Munno

12.15-13.00 *Presentazione e discussione di 2 casi clinici*

Disordini del sistema immunitario
14.30 – 17.30: Enrico Maggi, Paola Migliorini
Tutor: Isabella Del Corso
Side tutor: Francesco Marchi

14.30-15.00 Immunodeficienze primitive
15.00-15.30 Angioedema ereditario
15.30-16.00 Amiloidosi
16.00-16.20 Istiocitosi
16.20-16.40 *Discussione*

Lorenzo Emmi
Isabella Del Corso
Giampaolo Merlini
Consuelo Anzilotti

16.40-17.30 *Presentazione e discussione di 2 casi clinici*

Venerdì 12 maggio

Vasculiti (I)

9.00 – 13.00: Clodoveo Ferri, Carlo Maurizio Montecucco

Tutor: Antonio Tavoni

Side tutor: Chiara Baldini

9.00-9.45	Crioglobulinemia mista	Clodoveo Ferri
9.45-10.15	Sindrome di Goodpasture	Antonio Tavoni
10.15-10.45	Sindrome di Churg Strauss	Alessandra Della Rossa

10.45-11.00 Coffee Break

11.00-11-30	Granulomatosi di Wegener	Maurizio Montecucco
11.30-12.00	<i>Discussione</i>	
12.00-13.00	<i>Presentazione e discussione di 2 casi clinici</i>	

Vasculiti (II)

14.30 – 18.00: Clodoveo Ferri, Carlomaurizio Montecucco

Tutor: Anna d'Ascanio

Side tutor: Rosaria Talarico

14.30-14.50	Malattia di Behcet	Giovanni Triolo
14.50-15.10	Arterite di Horton	Carlo Salvarani
15.10-15.30	Takayasu	Antonio Tavoni
15.30-15.50	Poliangite microscopica	Renato Sinico
15.50-16.05	Panarterite nodosa	Dario Roccatello
16.05-16.20	Schonlein-Henoch	Dario Roccatello
16.20-16.40	Sindrome di Cogan	Stefano Berrettini
16.40-17.10	<i>Discussione</i>	
17.10-18.00	<i>Presentazione e discussione di 2 casi clinici</i>	

II Meeting of the “Associazione Alessandro Lupoli” Virus and Autoimmunity

Buti, Teatro F. Di Bartolo
May 13, 2006

Symposium presentation

Rare diseases represent a heterogeneous group of syndromes characterized by severity, chronicity and social burden; the European definition includes diseases with a prevalence of no more than 5 cases out of 10,000, and several hundreds of diseases have so far been identified.

The *systemic vasculitides* represent an important chapter in the field of rare diseases, and the study of their pathogenesis is extremely important in order to be able to both prevent and cure them. After the first meeting “The systemic vasculitides; rare diseases” held in Buti in 2005, which mainly dealt with clinical aspects, the *Alessandro Lupoli Association* is now organizing a second meeting entitled “*Virus and Autoimmunity*”, which will be held in Buti on May 13, 2006. It is well-known that viruses represent an extrinsic factor, and undoubtedly play a determinant role in the pathogenesis of autoimmune diseases, and particularly in vasculitis. To this second meeting, the *Alessandro Lupoli Association* has invited the leading scientists and researchers in this field, wishing to promote an intense and lively scientific debate.

Saturday, May 13

9.00 - 9.15	Opening of the symposium	Stefano Bombardieri, Paola Migliorini
9.15 - 9.45	Wellcome address	Enrico Desideri Enrico Rossi Roberto Serafini

9.45 - 13.00 FIRST SESSION

Chairmen: **Stefano Bombardieri, Clodoveo Ferri**

9.45 - 10.15	Virus and systemic vasculitis	Loic Guillevin
10.15 - 10.45	Role of cytomegalovirus in the pathogenesis of SSc	Claudio Lunardi
10.45 - 11.15	<i>Discussion</i>	

11.15-11.30 Coffee Break

11.30 – 12.00	Epstein-Barr virus infection and RA	Jean Roudier
12.00 – 12.30	Epstein-Barr virus and anti-citrullinated peptide antibodies	Paola Migliorini
12.30 – 13.00	<i>Discussion</i>	

14.30 - 17.30 SECOND SESSION

Chairmen: **Paola Migliorini, Giampiero Pasero**

14.30 – 15.00	Rotavirus and celiac disease	Antonio Puccetti
15.00 – 15.30	Pathogenesis of cryoglobulinemia associated to HCV infection	Sergio Abrignani

15.30 – 16.00 B₁LyS, infection and autoimmunity pathogenetic hypothesis in
MC HCV-related

Salvatore De Vita

16.30- 17.00 HCV infection and mixed cryoglobulinemia

Clodoveo Ferri

17.00 -17.30 *Discussion*

17.30 - 18.30 Questionnaire for CME
Rossella Neri, Antonio Tavoni