

Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani
neurologia infantile

in collaborazione con/*in cooperation with*

Ospedale San Gerardo
Monza

XXI Corso di aggiornamento
XXI Post-graduate course

**Malattie da accumulo lisosomiale: la
diagnosi precoce e le nuove possibilità di
trattamento**

***Lysosomal storage disorders: early
diagnosis and new treatments***

17-19 marzo 2009
Centro Congressi
Grand Hotel de la Ville, Parma

Direttore del corso
Course Director
Rossella Parini

Comitato Scientifico
Scientific Committee
Andrea Biondi
Rossella Parini
Attilio Rovelli
Graziella Uziel

Segreteria Scientifica
Scientific Secretariat
Francesca Santus
Chiara Barboni
Francesca Furlan
Francesca Cichello

Clinica Pediatrica
Ospedale San Gerardo
Monza
e-mail:

Informazioni e iscrizioni
Information and enrolment
www.fondazione-mariani.org
iscrizioni@fondazione-mariani.org
Elena Fanari
telefono 02 795458

Coordinamento
Coordination
Carla Imarisio

Organizzazione
Organization
Lucia Confalonieri
Samuele Spinelli

Segreteria amministrativa
Administration
Cristina Giovanola

Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani
viale Bianca Maria 28
20129 Milano
telefono 02 795458
fax 02 7600.9582
www.fondazione-mariani.org

Le malattie da accumulo lisosomiale sono malattie rare, monogeniche ad evoluzione progressiva. La prospettiva degli ultimi anni è quella di poter curare una buona parte dei pazienti e di modificare così la storia naturale della malattia. Si tratta di una sfida che può essere vinta solo insieme a tutti gli operatori sanitari che hanno contatto con i pazienti. La terapia, per essere efficace, deve essere intrapresa il più precocemente possibile ed è dunque necessario che il paziente sia identificato all'esordio dei primi sintomi e sia inviato al più presto al centro di riferimento. Saranno presentate anche le particolari necessità del follow-up dei pazienti con malattie da accumulo che devono essere ben comprese per evitare errori o carenze nell'approccio terapeutico complessivo. Una giornata è dedicata alle attuali possibilità di terapia causale. Già negli anni '60 il prof. De Duve ipotizzava la possibilità di terapia enzimatica sostitutiva (ERT). Si dovettero poi attendere più di 30 anni per vedere realizzato questo sogno con la messa in atto della ERT per la malattia di Gaucher negli anni '90. Gli anni '90 hanno visto anche consolidarsi il trattamento mediante trapianto di cellule staminali e lo sviluppo di ERT per altre malattie da accumulo oltre alla malattia di Gaucher. Dal 2000 stiamo assistendo ad una evoluzione precipitosa delle ricerche volte a sconfiggere queste terribili malattie. Gli approcci terapeutici sono diversi e ad ampio raggio: oltre alla ERT e al trapianto di cellule staminali, sono state approntate nuove terapie su principi diversi, quali la riduzione del substrato (inibizione della via metabolica a monte del difetto enzimatico), la stabilizzazione enzimatica attraverso l'uso di "chaperonine" (sostanze che mantengono l'enzima in forma attiva); sono in corso inoltre numerosi studi di terapia genica e sta diventando sempre più concreta la possibilità di manipolare l'RNA. I pazienti con malattie da accumulo lisosomiale non sono più dunque soggetti che possono solo sperare in una diagnosi, ma sono pazienti che hanno bisogno di una diagnosi molto precoce per accedere al più presto alla terapia. E' utile perciò diffondere le informazioni sulle vaste possibilità di cura attuali, per ottenere un impegno massimo degli operatori nella ricerca della diagnosi e per garantire al paziente il migliore e più veloce percorso diagnostico-terapeutico.

martedì 17 marzo 2009

mattino/*morning*

ore 9

Sessione di apertura

Opening session

I Sessione/ First session

Introduzione alle malattie da accumulo lisosomiale

Introduction to lysosomal storage disorders

ore 9.20

Introduzione alle malattie lisosomiali: aspetti epidemiologici, biochimici e molecolari

Introduction to lysosomal storage disorders: epidemiology, biochemistry and molecular genetics

Mirella Filocamo

Laboratorio per la diagnosi pre e post-natale
per le malattie metaboliche

IRCCS Ospedale Pediatrico G. Gaslini

Genova

ore 10

Il quadro clinico delle malattie da accumulo lisosomiale. Similitudini e variabilità clinica

The clinical picture of lysosomal storage disorders. Similarities and variability

Generoso Andria

Dipartimento di Pediatria

Università Federico II, Napoli

ore 10.40

Coffee break

ore 11

La comprensione delle cause cellulari della eterogeneità clinica. I rapporti tra genotipo, attività enzimatica e fenotipo

Understanding the cellular causes of clinical heterogeneity. The relations among genotype, enzymatic activity and phenotype

Volkmar Gieselmann

Institute of Biochemistry and Molecular Biology

University of Bonn, Germany

ore 11.40

Aspetti organizzativi ed etici che riguardano lo screening delle malattie da accumulo lisosomiale in Europa

Practical and ethical aspects of lysosomal storage disease screening in Europe

Carlo Corbetta

Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale
Ospedale dei Bambini "Vittore Buzzi"
A.O. Istituti Clinici di Perfezionamento
Milano

ore 12.20

Discussione

ore 12.30

Lunch

pomeriggio/*afternoon*

Il Sessione/ Second session

La diagnosi/ Diagnosis

ore 14

Come interpretare i risultati biochimici e molecolari

Biochemical and molecular results. How to read them?

Amelia Morrone

Sezione Malattie Metaboliche e Muscolari Ereditarie

Clinica di Neurologia Pediatrica Azienda Ospedaliero

Universitaria A. Meyer

Firenze

ore 14.40

Aspetti clinici precoci nelle malattie da accumulo a principale coinvolgimento neurologico

The first clinical signs of lysosomal storage diseases with main neurological involvement

Graziella Uziel

Dipartimento di Neuroscienze Pediatriche

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta

Milano

ore 15.20

Coffee break

ore 15.50

Segni e sintomi precoci per la diagnosi di mucopolisaccaridosi (MPS)

Early symptoms for MPS diagnosis

Maria Luisa Melzi, Rossella Parini

Centro "Fondazione Mariani" per le malattie metaboliche dell'Infanzia

U.O. Semplice Malattie Metaboliche Rare, Clinica Pediatrica

Ospedale San Gerardo

Monza

ore 16.30

La malattia di Anderson-Fabry nel bambino

Anderson-Fabry disease in children

Rossella Parini
Centro "Fondazione Mariani" per le malattie metaboliche dell'Infanzia
U.O. Semplice Malattie Metaboliche Rare, Clinica Pediatrica
Ospedale San Gerardo
Monza

ore 17.10

Discussione

ore 17.30

Chiusura della giornata/End of the day

mattino/morning

III Sessione/Third session
Fisiopatologia e possibilità terapeutiche
Pathophysiology and therapies

ore 9

Aspetti di fisiopatologia: barriera ematoencefalica, sistema scheletrico e tessuto connettivo

Pathophysiology of blood brain barrier, bones and connective tissue

Maurizio Scarpa
Dipartimento di Pediatria
Centro Malattie Rare
Università di Padova

ore 9.40

Effetti clinici e limiti della terapia enzimatica sostitutiva nelle malattie da accumulo lisosomiale

Clinical effects and limits of enzyme replacement therapy in lysosomal storage disorders

Michael Beck
Children's Hospital
Department of Metabolic Diseases "Villa Metabolica"
University of Mainz

ore 10.20

Coffee break

ore 10.50

Il trapianto di cellule staminali ematopoietiche nelle malattie lisosomiali; stato attuale e prospettive

HSCT for lysosomal storage disorders: state of the art and perspectives

Attilio Rovelli
Centro Trapianto di Midollo Osseo
Clinica Pediatrica dell'Università di
Milano-Bicocca, Ospedale San Gerardo
Monza

ore 11.30

Effetti a lungo termine dell'HSCT nella MPS I. Risultati preliminari di uno studio multicentrico internazionale

Long term outcome of MPS I patients treated with HSCT. Preliminary results of a multicenter international study

Jaap Jan Boelens
University Medical Center Utrecht
(Wilhelmina Children's Hospital)
Department of Pediatrics: Stem Cell Transplantation-unit
Utrecht

ore 12.10

Discussione

ore 12.30

Lunch

pomeriggio/afternoon

ore 14

Effetti a lungo termine del trapianto di cellule staminali nella malattia di Krabbe e in altre leucodistrofie

Long term outcome of Krabbe disease and other leukodystrophies after treatment with HSCT

Maria Escolar

Center for the Study of Development and Learning
University of North Carolina at Chapel Hill

ore 14.40

Terapie orali per le malattie da accumulo lisosomiale

Oral therapies for lysosomal storage disorders

Derralynn A. Hughes

Department Academic Haematology
Royal Free & University College Medical School
London

ore 15.20

La terapia genica: a che punto siamo?

Gene-therapy: where we are now?

Luigi Naldini

San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy
and Vita Salute University
Hospital San Raffaele Scientific Institute
Milano

ore 16

Coffee break

ore 16.30

Casi clinici con problemi diagnostici o di follow-up

Clinical cases with diagnostic or follow-up problems

ore 18

Chiusura della giornata/End of the day

giovedì 19 marzo 2009

mattino/morning

IV Sessione/Fourth session

Il follow-up delle malattie da accumulo lisosomiale e la valutazione degli effetti delle nuove terapie

Follow-up of lysosomal storage diseases and the assessment of new therapies effects

ore 9

Complicanze neurochirurgiche nelle MPS: come prevenirle e trattarle adeguatamente

Neurosurgical complications in MPS: how to prevent and treat them adequately

Erik Pietro Sganzerla

Dipartimento di Neurochirurgia

Università Milano Bicocca

Ospedale San Gerardo, Monza

ore 9.40

Problematiche anestesologiche delle MPS

Anaesthesiological issues in MPS

Pablo Ingelmo

Servizio di Anestesia e rianimazione

Ospedale San Gerardo, Monza

ore 10.20

Coffee break

ore 10.50

Epilessia e mucopolisaccaridosi

Daniele Grioni

Unità Operativa di neurofisiologia Pediatrica

Ospedale San Gerardo, Monza

ore 11.30

La valutazione dello sviluppo neuromotorio nei pazienti MPS

How to evaluate the neuro-motor development in MPS patients

Maria Escolar

Center for the Study of Development and Learning

University of North Carolina at Chapel Hill

ore 12.10

Discussione

ore 12.30

Lunch

pomeriggio/*afternoon*

ore 14

La malattia di Gaucher: monitoraggio clinico e individualizzazione del trattamento

Gaucher disease: clinical monitoring and individualization of treatment

Maria Domenica Cappellini

Dipartimento di Medicina Interna

Fondazione Policlinico, Mangiagalli, Regina Elena
Milano

ore 14.40

La malattia di Pompe: alla ricerca di parametri oggettivi degli effetti della terapia

Pompe disease: how to measure the effects of treatment?

Bruno Bembi

Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare
Azienda Ospedaliera S. Maria della Misericordia
Udine

ore 15

Casi clinici con problemi di approccio anestesiological o neurochirurgici

Clinical cases with anaesthesiological approach problems or neurosurgical

ore 16.30

**Questionario di valutazione ECM con televoto
Electronic learning test**

ore 17

Chiusura del corso/End of the course