

MALATTIE RARE:

CONOSCKERLE PER RIDURNE IL RISCHIO

1° CONGRESSO REGIONALE



4 - 6 MARZO 2010

CITTADELLA DELLA CULTURA, BARI
VIA PIETRO ORESTE, 45



CON IL PATROCINIO DI

REGIONE PUGLIA
ASSESSORATO REGIONALE ALLE POLITICHE DELLA SALUTE
AGENZIA REGIONALE SANITÀ (ARES)
UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI BARI
FACOLTÀ DI MEDICINA E CHIRURGIA DELL'UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI BARI
FACOLTÀ DI MEDICINA E CHIRURGIA DELL'UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI FOGGIA
AZIENDA UNIVERSITARIA OSPEDALIERA POLICLINICO DI BARI
ORDINE DEI MEDICI DELLA PROVINCIA DI BARI
PROVINCIA DI BARI
COMUNE DI BARI
ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ
UNIAMO

FEDERAZIONE ITALIANA MEDICI MEDICINA GENERALE (FIMMG)
SINDACATO NAZIONALE AUTONOMO MEDICI ITALIANI (SNAMI)
SINDACATO MEDICI ITALIANI (SMI)
SOCIETÀ ITALIANA DI MEDICINA GENERALE (SIMG)
FEDERAZIONE ITALIANA MEDICI PEDIATRI (FIMP)
SOCIETÀ ITALIANA DI PEDIATRIA (SIP)
SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA (SIGU)
SOCIETÀ ITALIANA MALATTIE GENETICHE PEDIATRICHE
E DISABILITÀ CONGENITE (SIMGEPED)
SOCIETÀ ITALIANA DI NEONATOLOGIA (SIN)
SOCIETÀ ITALIANA PEDIATRI OSPEDALIERI (SIPO)
ASSOCIAZIONE CULTURALE PEDIATRI (ACP)
ASSOCIAZIONE NAZIONALE MEDICI DIREZIONI OSPEDALIERE (ANMDO)
FONDAZIONE PER LA RICERCA FARMACOLOGICA "GIANNI BENZI"
SOCIETÀ ITALIANA DI FARMACIA OSPEDALIERA (SIFO)



PRESIDENTE

TOMMASO FIORE

COORDINATORE SCIENTIFICO

GIUSEPPINA ANNICCHIARICO

COMITATO SCIENTIFICO

ETTORE ATTOLINI,
ERNESTO BONIFAZI,
LUIGIA BRUNETTI,
FRANCO CARNEVALE,
PAOLA FACCHIN,
MARIA GRAZIA FAVALE,
MICHELE LATTARULO,
GIANCARLO LOGROSCINO,
FRANCO PAPADIA,
GIROLAMO PORTA,
CARLO SABBÀ,
DOMENICA TARUSCIO,
LEOPOLDO ZELANTE,
PAOLA ZOTTI

COMITATO ORGANIZZATORE

DINO FAVALE,
MARIA PALMISANO,
PATRIZIA SUPPRESSA,
GIUSEPPE TEDESCHI



“Parola chiave è la conoscenza, elemento determinante per lo sviluppo umano”

Rita Levi Montalcini: “L'altra parte del mondo”

Se queste parole hanno un indubbio valore di stimolo per lo studioso e il ricercatore, hanno anche il pregio di mettere in luce l'autentico atteggiamento da tenere davanti ai processi di conoscenza. Un atteggiamento che deve basarsi su un approccio caratterizzato dall'umiltà. L'umiltà di chi si accosta al poco noto, alla cosa che, poiché sconosciuta, è più grande di noi, l'umiltà di fronte alla rarità.

Le malattie rare costituiscono una sfida per il medico: sono rare per la loro diffusione, ma molte come varietà. Certamente nell'esperienza del medico se ne presenterà almeno un caso. Per questo la figura del medico e del pediatra di famiglia è fondamentale: sono loro che raccoglieranno per primi i sintomi o le precoci manifestazioni della malattia e sono loro i primi che vorranno saperne di più. Sono i primi interlocutori dell'ammalato e della sua famiglia, i primi a poter influire su una qualità di vita che cambia radicalmente. Quindi davvero la conoscenza diviene il fondamento per la elaborazione delle ipotesi e delle possibilità di prevenzione o, meglio, della riduzione del rischio.

Questo 1° Congresso Regionale sulle Malattie Rare vuole offrire all'operatore sanitario, in primis al medico, una prima occasione di maggior conoscenza e di assunzione di responsabilità per la riduzione del rischio. Vuole essere un momento di “intersezione” tra tutte le figure e le istituzioni che necessariamente si vedono coinvolte: ricercatori, medici e pediatri di famiglia, strutture ospedaliere, distretti socio-sanitari, associazioni di volontariato e di familiari.

È una occasione notevole per qualificare la nostra regione come leader nel Mezzogiorno nel campo delle malattie rare. La stessa collocazione temporale del Congresso a ridosso della Giornata Europea delle Malattie Rare del 28 febbraio è eloquente. Pazienti e Ricercatori insieme: partners per la vita, lo slogan che la caratterizzerà.

Il Congresso, che ha l'onore di annoverare tra i Relatori alcuni tra i massimi esperti degli argomenti affrontati, Ti invita ad accostarti alle tematiche delle malattie rare: è una occasione che si prospetta notevole per coloro che hanno a cuore - vuoi dal punto di vista medico, vuoi dal punto di vista sociale, o politico o delle associazioni dei familiari - il benessere del bambino o dell'adulto affetti da malattie rare.

Dalla collaborazione di tutti i soggetti coinvolti può generarsi il miglior utilizzo delle conoscenze che, come limpidamente espresso dal Premio Nobel Rita Levi Montalcini, è la chiave per spalancare le porte dello sviluppo umano.

Il Presidente del Congresso
Tommaso Fiore

Il Coordinatore Scientifico
Giuseppina Annicchiarico



GIOVEDÌ 04 MARZO 2010

- 14:30 - 15:00 **ISCRIZIONE E RITIRO QUESTIONARIO E.C.M.**
- 15:00 - 16:00 **INAUGURAZIONE
SALUTO AUTORITÀ**
NICHI VENDOLA - *PRESIDENTE DELLA REGIONE PUGLIA*
MONSIGNORFRANCESCOCACUCCI - *ARCIVESCOVO DI BARI E DIBITONTO*
CORRADO PETROCELLI - *RETTORE UNIVERSITÀ*
ANTONIO QUARANTA - *PRESIDE DELLA FACOLTÀ DI MEDICINA E CHIRURGIA*
FRANCO BUX - *DIRETTORE ARES*
FRANCESCO SCHITTULLI - *PRESIDENTE DELLA PROVINCIA DI BARI*
MICHELE EMILIANO - *SINDACO DI BARI*
VITANGELO DATTOLI - *DIRETTORE GENERALE DEL POLICLINICO DI BARI*
PAOLO LIVREA - *PRESIDENTE DELL'ORDINE DEI MEDICI DI BARI*
ALBERTO G. UGAZIO - *PRESIDENTE SIP ITALIA*
VITO L. MINIELLO - *PRESIDENTE SIP PUGLIA*
NICOLA LAFORGIA - *PRESIDENTE SIN PUGLIA*
NICOLA D'ANDREA - *ACP PUGLIA*
GIANFRANCO FINZI - *PRESIDENTE ANMDO ITALIA*
ANTONIO BATTISTA - *PRESIDENTE ANMDO PUGLIA*
GIUSEPPE MELE - *SEGRETARIO FIMP ITALIA*
RUGGIERO PIAZZOLLA - *SEGRETARIO FIMP PUGLIA*
GIACOMO MILILLO - *PRESIDENTE FIMMG ITALIA*
FILIPPO ANELLI - *SEGRETARIO FIMMG PUGLIA*
ANNA LAMPUGNANI - *PRESIDENTE SMI PUGLIA*
- 16:00 - 17:35 **LA RICERCA NEL MONDO
1° SESSIONE**
PRESIDENTE: TOMMASO FIORE
- 16:00 - 16:15 **INTRODUZIONE CON LETTURA SALUTI DI RITA LEVIMONTALCINI
COSTANTINO FOSCHINI**
- 16:15 - 16:45 **APPROCCIO DIAGNOSTICO AL BAMBINO
AFFETTO DA MALATTIE RARE**
BRUNO DALLAPICCOLA
- 16:45 - 17:05 **NUOVE FRONTIERE DELLA RICERCA SULLE MALATTIE RARE:
LA STRATEGIA DELLA CONDIVISIONE**
LORENZO LORENZONI
- 17:05 - 17:35 ***LETTURA*
DALLA RICERCA SULLE CELLULE STAMINALI
AL TRIAL CLINICO SULL'UOMO**
MICHELE DE LUCA



GIOVEDÌ 04 MARZO 2010

17:50 - 19:40

LA RICERCA NEL MONDO

2° SESSIONE

PRESIDENTE: LUCIO ARMENIO

MODERATORI: LUIGIA MARIA BRUNETTI, CARLO SABBA

17:50 - 18:10

LA ROBOTICA AL SERVIZIO DELLE MALATTIE RARE

MARIA CHIARA CARROZZA, FILIPPO CAVALLO

18:10 - 18:30

IL MIRRORING E LE SUE POSSIBILI APPLICAZIONI CLINICHE

ADRIANO FERRARI, ELIANA PARENTE

18:30 - 18:50

**LE NUOVE FRONTIERE DELLA DIAGNOSTICA:
COME DEFINIRE E QUANTIFICARE IL DANNO CEREBRALE
(NUOVE TECNICHE DI DIAGNOSTICA PER IMMAGINI)**

FEDERICA AGOSTA, MASSIMO FILIPPI

18:50 - 19:10

L'IMPORTANTE RUOLO DI TELETHON

FRANCESCA SOFIA

19:10 - 19:25

PAZIENTI E RICERCATORI INSIEME: PARTNERS PER LA VITA

RENZA GALLUPPI BARBON

19:25 - 19:40

DISCUSSIONE



VENERDÌ 05 MARZO 2010

08:40 - 09:30

OPENING LECTURE

PRESIDENTE: FRANCO BUX

MODERATORE: MARIA CELESTE NARDINI

STRATEGIE POLITICHE: DAL LIVELLO NAZIONALE ALLA TERRA DI PUGLIA

TOMMASO FIORE

09:30 - 12:00

DALLA CONOSCENZA ALL'ASSISTENZA

PRESIDENTE: RUGGIERO PIAZZOLLA

MODERATORI: DIANA CONTE CAMERINO, NADIA GARUGLIERI

09:30 - 09:50

**LE PERSONE AFFETTE DA MALATTIE RARE E LE POLITICHE
SANITARIE: SPETTATORI O ATTORI?**

LUNA BERLUSCONI PER PAOLA ZOTTI

09:50 - 10:10

LEGISLAZIONE NAZIONALE - REGIONALE

ETTORE ATTOLINI

10:10 - 10:30

REGISTRO NAZIONALE MALATTIE RARE

DOMENICA TARUSCIO

10:30 - 11:00

**DISPONIBILITÀ DI FARMACI ORFANI
PER LA CURA DELLE MALATTIE RARE**

ADRIANA CECI

11:00 - 11:20

**LA RISPOSTA DELLA REGIONE:
IL COORDINAMENTO REGIONALE DELLE MALATTIE RARE**

GIUSEPPINA ANNICCHIARICO

11:20 - 11:40

IL CENTRO DI ASSISTENZA SOVRAZIENDALE

CARLO SABBÀ

11:40 - 12:00

DISCUSSIONE



VENERDÌ 05 MARZO 2010

12:00 - 13:30

TAVOLA ROTONDA
IL TERRITORIO: IL PRIMO IMPATTO CON LA MALATTIA RARA
E LA SUA GESTIONE

PRESIDENTE: ETTORE ATTOLINI

MODERATORI: AMBROGIO AQUILINO, ANNA LAMPUGNANI, FELICE UNGARO

12:00 - 12:10

L'UNIVERSITÀ - L'OSPEDALE
CARLO SABBÀ

12:10 - 12:20

IL PEDIATRA DI FAMIGLIA
SERAFINO PONTONE GRAVALDI

12:20 - 12:30

IL MEDICO DI MEDICINA GENERALE
GIACOMO MILILLO

12:30 - 12:40

IL DISTRETTO
SILVANA MELLI

12:40 - 12:50

IL 118 E L'EMERGENZA NELLE MALATTIE RARE
GAETANO DI PIETRO

12:50 - 13:00

IL NEONATOLOGO
NICOLA LAFORGIA

13:00 - 13:10

IL PEDIATRA OSPEDALIERO
MARIANO MANZIONNA

13:10 - 13:20

LA COMMISSIONE DI INVALIDITÀ
DOMENICO LAGRAVINESE

13:20 - 13:30

IL FARMACISTA
MICHELE LATTARULO

13:30 - 13:40

DISCUSSIONE
DISCUSSANT: GIUSEPPINA ANNICCHIARICO, TERESA CAZZATO

13:40 - 14:20

PAUSA

14:20 - 14:50

VISITA GUIDATA AI POSTER
COORDINATORI: MARIA GRAZIA FAVALE, PATRIZIA SUPPRESSA,
GIUSEPPE TEDESCHI

14:50 - 17:00

GIRO D'ORIZZONTE SULLE MALATTIE RARE:
COME PORRE IL SOSPETTO DIAGNOSTICO
E RIDURRE IL RISCHIO - L'ADULTO
1° SESSIONE

PRESIDENTE: GIANCARLO LOGROSCINO

MODERATORI: MARIO G. MELAZZINI, VINCENZO POMO

14:50 - 15:10

MALATTIE NEUROLOGICHE: FOCUS SULLA SLA
GIANCARLO LOGROSCINO



VENERDÌ 05 MARZO 2010

- 15:10 - 15:30 **MALATTIE EMATOLOGICHE: FOCUS SU TALASSEMIE E ALTRO**
GIORGINA SPECCHIA
- 15:30 - 16:00 **MALATTIE REUMATOLOGICHE:
FOCUS SU SINDROMI VASCULITICHE "POLMONE - RENE"**
GIOVANNI LAPADULA
- 16:00 - 16:20 **DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE**
COSIMO ETTORRE
- 16:20 - 16:40 **LA TELANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA**
PATRIZIA SUPPRESSA
- 16:40 - 17:00 **DISCUSSIONE**
DISCUSSANT: FRANCESCO FEDERICO, ISABELLA LAURA SIMONE
- 17:00 - 17:20 **PAUSA**
- 17:20 - 19:30 **GIRO D'ORIZZONTE SULLE MALATTIE RARE:
COME PORRE IL SOSPETTO DIAGNOSTICO
E RIDURRE IL RISCHIO - L'ADULTO**
2° SESSIONE
PRESIDENTE: LUCIANO CAVALLO
MODERATORI: ANGELO PARADISO, ONOFRIO RESTA
- 17:20 - 17:40 **LA COLONIA HANSENIANA IN PUGLIA**
GIOVANNI ANGELINI
- 17:40 - 18:00 **MALATTIE RENALI: FOCUS SU ANGIOEDEMA EREDITARIO**
PAOLO F. SCHENA
- 18:00 - 18:20 **ODONTOIATRIA AL SERVIZIO DELLE MALATTIE RARE**
GIANFRANCO FAVIA
- 18:20 - 18:40 **OCULISTICA: FOCUS SU CHERATOCONO**
CARLO SBORGIA
- 18:40 - 19:00 **MALATTIE ENDOCRINOLOGICHE: FOCUS SU LIPODISTROFIE**
FRANCESCO GIORGINO
- 19:00 - 19:30 **DISCUSSIONE**
DISCUSSANT: SALVATORE DE COSMO, GIUSEPPE RANIERI
- CONCERTO**



SABATO 06 MARZO 2010

09:00 - 10:50

**GIRO D'ORIZZONTE SULLE MALATTIE RARE:
COME PORRE IL SOSPETTO DIAGNOSTICO
E RIDURRE IL RISCHIO - IL BAMBINO**
1° SESSIONE

PRESIDENTE: DOMENICO DE MATTIA
MODERATORI: FRANCO CARNEVALE, MARIO MARRANZINI

09:00 - 09:20

**MALATTIE METABOLICHE:
SCREENING IN EPOCA PERINATALE**
FRANCESCO PAPADIA

09:20 - 09:40

LA GENETICA IN PUGLIA
LEOPOLDO ZELANTE

09:40 - 10:00

APNEA INFANTILE: FOCUS SULLA SIDS
LUIGIA MARIA BRUNETTI

10:00 - 10:20

**DERMATOLOGIA PEDIATRICA:
FOCUS SU EPIDERMOLISI BOLLOSA**
ERNESTO BONIFAZI

10:20 - 10:50

DISCUSSIONE
DISCUSSANT: LUCREZIA GAROFALO, AURELIO PORTINCASA

10:50 - 11:20

LETTURA
PRESIDENTE: MASSIMO PETTOELLO MANTOVANI
MODERATORI: MARIA GRAZIA FOSCHINO, LUIGI NIGRI
IL BAMBINO RARO ED IL SUO DOLORE
PAOLA FACCHIN

11:20 - 11:40

PAUSA



SABATO 06 MARZO 2010

11:40 - 13:30

**GIRO D'ORIZZONTE SULLE MALATTIE RARE:
COME PORRE IL SOSPETTO DIAGNOSTICO
E RIDURRE IL RISCHIO - IL BAMBINO
2° SESSIONE**

PRESIDENTE: FILIPPO ANELLI

MODERATORI: FULVIO MORAMARCO, GIUSEPPE MERICO

11:40 - 12:00

**NEUROPSICHIATRIA INFANTILE
A SOSTEGNO DELLE MALATTIE RARE**
ANGELO MASSAGLI

12:00 - 12:20

**MALATTIE ENDOCRINOLOGICHE:
FOCUS SU SINDROME DI TURNER**
ANTONIO DAMMACCO

12:20 - 12:40

**MALATTIE NEFROUROLOGICHE:
FOCUS SU SCHOENLEIN HENOCH ED ARNOLD CHIARI**
ROSA PENZA

12:40 - 13:00

DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE NEL BAMBINO
MAURIZIO MARGAGLIONE

13:00 - 13:30

DISCUSSIONE
DISCUSSANT: MAURIZIO MARRA, LUIGIA MORCIANO

13:30 - 14:00

PREMIAZIONE DEDICATA A PAOLA ZOTTI
CONDUTTORI: BEATRICE NOTARANTONIO,
CLAUDIO NOTARANTONIO

14:00 - 14:30

**COMPILAZIONE QUESTIONARIO E.C.M.
CHIUSURA DEL CONGRESSO**
CONDUTTORE: TOMMASO FIORE

SEDE DEL CONGRESSO
CITTADELLA DELLA CULTURA
VIA PIETRO ORESTE, 45 - 70123 BARI
TEL. 080 2173111

PERIODO
4 - 6 MARZO 2010

QUOTA DI ISCRIZIONE

L'ISCRIZIONE AL CONGRESSO È GRATUITA ED È APERTA ALLE SEGUENTI CATEGORIE: MEDICO CHIRURGO, FARMACISTA, INFERMIERE. L'INGRESSO È APERTO ANCHE AGLI APPARTENENTI AD ASSOCIAZIONI DI VOLONTARIATO E AD ASSOCIAZIONI CON FINALITÀ SOCIALI.

ISCRIZIONE

LE ISCRIZIONI SONO A NUMERO CHIUSO E DOVRANNO ESSERE EFFETTUATE ENTRO IL GIORNO 18 FEBBRAIO 2010 INVIANDO UNA E-MAIL O FAX ALLA SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA



iDea congress

Via della Farnesina, 224 - 00194 Roma

Tel. 06 36381573 Fax 06 36307682

E-mail: info@ideacpa.com

www.ideacpa.com

SI RINGRAZIA LA SEGRETERIA DELL'ASSESSORATO ALLA POLITICHE DELLA SALUTE
E LA SEGRETERIA DELL'AGENZIA REGIONALE SANITÀ



IL CONGRESSO HA SEGUITO LE PROCEDURE PER OTTENERE L'AUTORIZZAZIONE, PRESSO IL MINISTERO DELLA SALUTE, DEI CREDITI FORMATIVI DI "EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA" (E.C.M.) PER LE SEGUENTI CATEGORIE: MEDICO CHIRURGO (RIF. 10005894); INFERMIERE (RIF. 10005896); FARMACISTI (RIF. 10005895); PER LA CATEGORIA DEGLI INFERMIERI SONO STATI CONCESSI 11 CREDITI FORMATIVI