



PRIMO CORSO SULLE MALATTIE METABOLICHE CURABILI

ERSTER KURS FÜR HEILBARE STOFFWECHSELERKRANKUNGEN

Bolzano, Bozen 07.05.2011

Auditorium

Scuola Superiore Provinciale
di Sanità Claudiana
Palazzo 1

Landesfachhochschule für
Gesundheitsberufe Claudiana
Gebäude 1



EVENTO ECM / CME VERANSTALTUNGEN: 5 crediti / 5 Bildungsguthaben

EVENTO ECM DESTINATARI: Pediatri, Medici di Medicina generale, Neuropsichiatri infantili, Neurologi, Genetisti, Oculisti, Ematologi, Cardiologi, Reumatologi, Dermatologi, Fisiatri, Ortopedici, Radiologi, Farmacisti.

CME VERANSTALTUNG-ZIELGRUPPE: Pädiatrie, Allgemeinmedizin, Kinder-und-Jugend-Neuropsychiatrie, Neurologie, Genetik, Augenheilkunde, Haematologie, Kardiologie, Reumatologie, Dermatologie, Physikalische Medizin und Rehabilitation, Orthopädie, Radiologie, Apotheker.





Cari Colleghi,

fin dai tempi dell'Università le malattie rare sono state per molti di noi un capitolo trascurato, in favore di condizioni più comuni. Da un lato eravamo affascinati dai loro meccanismi eziopatologici o dalle caratteristiche fenotipiche, a volte inconsuete, dei pazienti, ma l'impegno di studio ci sembrava sproporzionato rispetto alla probabilità di avere un giorno, tra i nostri assistiti, persone affette proprio da queste malattie, per la cura delle quali vi era, comunque, poco o nulla da fare. Tuttavia, i malati rari esistono, sono di tutte le età e, soprattutto, sono tra i nostri pazienti. Il miglioramento delle tecniche diagnostiche e l'aumento delle conoscenze sulla variabilità di presentazione clinica e sulla storia naturale di queste condizioni ne stanno modificando sensibilmente l'epidemiologia. In sostanza, le malattie rare non sono poi così rare e, soprattutto per alcune, una cura esiste e questo è un fatto che, da medici, non possiamo trascurare.

Ciononostante, nel momento in cui dobbiamo assistere un paziente potenzialmente affetto da malattia rara, si pongono alcuni problemi pratici, che possono apparire insormontabili: innanzitutto, quando sospettare una di queste malattie? Che approccio seguire per il primo inquadramento? Dove e a quali specialisti indirizzare le persone? Infine, quali le ricadute pratiche di tanto impegno?

Per dare una risposta a tali domande è stato organizzato questo convegno, che si è deciso di dedicare ad alcune malattie rare del metabolismo per le quali sono oggi disponibili terapie specifiche. Terapie che sono tanto più efficaci, quanto prima vengono somministrate ai pazienti. Le ricadute sulla qualità di vita degli ammalati e, parallelamente, sulla gratificazione del medico curante sono evidenti e giustificano ampiamente i nostri sforzi.

Aspettiamo quindi di incontrarvi al meeting del prossimo 7 maggio per un proficuo scambio d'opinioni.

DR. CLAUDIO CASTELLAN

Coordinamento della Rete per le Malattie Rare

Responsabile del Servizio di Consulenza di Genetica

Azienda Sanitaria di Bolzano





Liebe Kollegen/innen!

Seit unserer Ausbildung an der Universität waren die metabolischen Erkrankungen für viele von uns ein etwas vernachlässigtes Kapitel zu Gunsten von anderen, viel häufigeren Erkrankungen. Einerseits waren wir fasziniert von den physiopathologischen Mechanismen dieser seltenen Erkrankungen und deren phänotypischen, teilweise ungewöhnlichen Charakteristika. Andererseits schien uns ein ausführliches Studium dieser Erkrankungen bei der geringen Wahrscheinlichkeit, einmal in unserem medizinischen Alltag mit so einem Patienten konfrontiert zu sein, sehr aufwendig, auch weil es bisher kaum Therapiemöglichkeiten für diese Erkrankungen gab.


Die seltenen Erkrankungen gibt es in jedem Lebensalter und auch unter unseren Patienten. Die verbesserte Diagnostik und die bessere Kenntnis der Variabilität der klinischen Symptome und des natürlichen Verlaufs haben die Epidemiologie deutlich verändert. Im Wesentlichen bedeutet dies, dass die seltenen Erkrankungen gar nicht so selten sind und vor allem, dass für manche von ihnen eine Therapie existiert.

Dennoch stellen sich im Moment, in dem wir einen Patienten mit möglicher seltener Erkrankung behandeln, verschiedene praktische Probleme. Es beginnt schon mit der Diagnose: Wann müssen wir an eine solche Erkrankung denken? Welche Diagnoseschritte sollen zuerst gesetzt werden? An welche Zentren oder Spezialisten sollen die Patienten überwiesen werden? Und schließlich, was sind die praktischen Konsequenzen einer solchen Diagnose?

Zur Beantwortung einiger dieser Fragen wurde ein Kongress organisiert, der sich mit seltenen Erkrankungen befasst, für die es inzwischen eine spezifische Therapie gibt. Diese Therapien sind umso wirksamer, je früher sie den Patienten verabreicht werden. Die positiven Auswirkungen auf die Lebensqualität der Patienten und parallel dazu die Gratifikation des Arztes sind evident und rechtfertigen auch unsere Bemühungen. Wir freuen uns daher, Sie beim Meeting am 7. Mai 2011 zu einem fruchtbaren Gedankenaustausch zu treffen.

DR. CLAUDIO CASTELLAN

Koordinierungszentrum des Netzes für die Seltene Krankheiten
Verantwortlicher des Genetischen Beratungsdienstes
Südtiroler Sanitätsbetrieb Bozen



PROGRAMMA

- 08:30 - 09:00 Registrazione partecipanti
09:00 - 09:15 Apertura - **C. CASTELLAN, L. PESCOLDERUNGG, G. MOLINARO, RAPP. PEDIATRI BASE, PRESIDENTE SAMG**

Prima Sessione **INTRODUZIONE**

Moderatori: C. CASTELLAN - G. MOLINARO

- 09:15 - 09:45 Malattie metaboliche del metabolismo intermedio e percorsi diagnostici - A. BURLINA
09:45 - 10:15 Le malattie da accumulo lisosomiale - D. KARALL
10:15 - 10:45 Discussione
10:45 - 11:15 Pausa caffè

Seconda Sessione **MANIFESTAZIONI OCULARI E SCHELETRICHE DELLE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE**

Moderatori: E. BERTELLI - G. BONATTI

- 11:15 - 11:40 Il punto di vista dell'oculista - L. PINELLO
11:40 - 12:05 Il punto di vista del radiologo - J. STUEFER
12:05 - 12:25 Discussione

Terza Sessione **MUCOPOLISACCARIDOSI**

Moderatori: A. ERLICHER

- 12:25 - 12:50 MPS in età pediatrica - F. FURLAN
12:50 - 13:15 MPS in età adulta - E. BUFFONE
13:15 - 13:35 Discussione
13:35 - 14:30 Pausa pranzo

Quarta Sessione **MALATTIA DI GAUCHER**

Moderatori: S. CORTELAZZO - R. OBERHOFER

- 14:30 - 14:55 La malattia di Gaucher in età pediatrica - L. FIORI
14:55 - 15:20 La malattia di Gaucher in età adulta - E. CASSINERIO
15:20 - 15:40 Discussione

Quinta Sessione **GLICOGENOSI**

Moderatori: R. SCHÖNHUBER - R. CREPAZ

- 15:40 - 16:05 Le glicogenosi - P. TONIN
16:05 - 16:30 Coinvolgimento cardiaco - E. CERINI
16:30 - 16:55 Casi clinici - D. KARALL
16:55 - 17:15 Discussione, Conclusione lavori - C. CASTELLAN
17:15 - 17:30 Quiz di valutazione ECM

PROGRAMM

- 08:30 - 09:00 Registrierung der Teilnehmer
09:00 - 09:15 Beginn der Arbeiten - **C. CASTELLAN, L. PESCOLDERUNG, G. MOLINARO, RAPP. PEDIATRI BASE, PRESIDENTE SAMG**

Erste Session **EINFÜHRUNG**

Moderatoren: C. CASTELLAN - G. MOLINARO

- 09:15 - 09:45 Metabolische Basisdiagnostik und Vorgehen bei Stoffwechselstörungen - A. BURLINA
09:45 - 10:15 Lysosomale Speichererkrankungen - D. KARALL
10:15 - 10:45 Offene Diskussion
10:45 - 11:15 Kaffeepause

Zweite Session **AUGEN- UND KNOCHENBETEILIGUNG BEI LYSOSOMALEN SPEICHERERKRANKUNGEN**

Moderatoren: E. BERTELLI - G. BONATTI

- 11:15 - 11:40 Der Standpunkt des Augenarztes - L. PINELLO
11:40 - 12:05 Der Standpunkt des Radiologen - J. STUEFER
12:05 - 12:25 Offene Diskussion

Dritte Session **MUCOPOLYSACCHARIDOSEN**

Moderatoren: A. ERLICHER

- 12:25 - 12:50 MPS bei Kindern - F. FURLAN
12:50 - 13:15 MPS bei Erwachsenen - E. BUFFONE
13:15 - 13:35 Offene Diskussion
13:35 - 14:30 Mittagspause

Vierte Session **MORBUS GAUCHER**

Moderatoren: S. CORTELAZZO - R. OBERHOFER

- 14:30 - 14:55 Morbus Gaucher bei Kindern - L. FIORI
14:55 - 15:20 Morbus Gaucher bei Erwachsenen - E. CASSINERIO
15:20 - 15:40 Offene Diskussion

Fünfte Session **GLYKOGENOSEN**

Moderatoren: R. SCHÖNHUBER - R. CREPAZ

- 15:40 - 16:05 Die Glykogenosen - P. TONIN
16:05 - 16:30 Herzbeteiligung - E. CERINI
16:30 - 16:55 Fallbesprechung - D. KARALL
16:55 - 17:15 Offene Diskussion, Abschluss - C. CASTELLAN
17:15 - 17:30 Evaluierung CME

INFORMAZIONI GENERALI

NÜTZLICHE INFORMATIONEN

- **RESPONSABILI SCIENTIFICI**
WISSENSCHAFTLICHE LEITER
Dr. Lydia Pescollderungg, Dr. Claudio Castellan, Dr. Grazia Molinaro, Dr. Hubert Messner, Dr. Michela Salandin, Dipartimento di Pediatria – Ospedale Centrale di Bolzano, Abteilung Pädiatrie – Zentralkrankenhaus Bozen

- **SEGRETERIA ORGANIZZATIVA**
ORGANISATIONSSSEKRETARIAT
HighStyle Medical Congress Service
Piazza Mazzini Platz 43 - 39100 BOLZANO – BOZEN
Tel. + 39 0471 285400 – Fax + 39 0471 284477
E-Mail: simonetta.colombo@highstyle.it

- **LA PARTECIPAZIONE AL CORSO È GRATUITA**
DIE TEILNAHME AN DEN KONGRESS IST KOSTENLOS

- **ISCRIZIONE OBBLIGATORIA SUL SITO**
DIE REGISTRIERUNG IST PFLICHTIG UNTER
www.ecmbz.it

- **LINGUA | SPRACHE**
Italiano e tedesco con traduzione simultanea
Italienisch und Deutsch mit Simultanübersetzung

- **INDICAZIONI PER RAGGIUNGERE LA SEDE DEL CONVEGNO**
WIE ERREICHEN SIE DEN SITZ
In auto – Mit dem Auto
 - Uscita autostradale Bolzano sud e seguire quindi le indicazioni per Merano, prima uscita direzione Appiano / Ospedale. La Scuola Superiore Provinciale di Sanità Claudiana, costituita da due grandi edifici a vetri, si trova accanto all'ospedale. Possibilità di parcheggio a pagamento.
 - Autobahn: Ausfahrt Bozen Süd; Beschildungen nach Meran folgen. Erste Ausfahrt Richtung Eppan / Krankenhaus. Die Landesfachhochschule für Gesundheitsberufe Claudiana befindet sich neben dem Krankenhaus. Parkmöglichkeit gegen Gebühr.**Con il treno – Mit dem Zug**
 - Stazione ferroviaria Bolzano: autobus di linea 10/A (10/B per il ritorno) o 8.
 - Bozen Bahnhof. Vom Bahnhof: Linienbus 10/A (10/B für die Rückfahrt) oder 8.

- **SPONSOR**

genzyme

B:OMARIN

BioMarin Europe Ltd.