

## INFORMAZIONI GENERALI

### Sede

Il Valentino Grand Village  
SS 106 km 466,600  
74010 Castellaneta Marina (TA)  
Tel. 099/8203003 - 099/8204901

### Iscrizione (IVA 21% inclusa)

La quota di iscrizione per il presente Evento, a numero chiuso, è di € 70,00 per Medici, € 50,00 per Infermieri e Biologi e dà diritto a: partecipazione alle sessioni scientifiche, kit congressuale, coffee break e attestato di partecipazione.

È prevista una **Cena Sociale** Venerdì 18 Maggio presso Nova Yardinia al costo di € 60,50 i.i.

Si prega di inviare l'acclusa scheda alla Segreteria Organizzativa allegando la relativa copia del pagamento effettuato.

### Modalità di pagamento

Il pagamento dovrà essere versato, contestualmente alla domanda di iscrizione mediante:

- Assegno non trasferibile intestato a:  
Centro Italiano Congressi CIC Sud
- Bonifico Bancario intestato a:  
Centro Italiano Congressi CIC Sud  
Banca Popolare del Mezzogiorno - Via A. Gimma, 66 - Bari  
IBAN IT30M052560400000000907031

Si prega di specificare la causale del versamento.

### Prenotazione Alberghiera

Per informazioni rivolgersi alla Segreteria Organizzativa.

### ECM

Per il presente Evento sono stati assegnati **n. 8,3 crediti formativi ECM** dal Ministero della Salute per Medici Specialisti in Neonatologia, Pediatra, Genetica Medica, Neuropsichiatria Infantile, Neurologia, Medici di Medicina Generale, per Infermieri e Biologi.

Il rilascio della certificazione dei crediti è subordinato alla partecipazione effettiva all'intero programma formativo ed alla verifica dell'apprendimento.

### Attestato ECM e di partecipazione

La consegna degli attestati avverrà solo al termine dei lavori, anche in caso di chiusura posticipata.

### Segreteria Scientifica

Dott.ssa Donatella Capodiferro  
U.O. Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale  
A.O.U. Policlinico Giovanni XXIII, Bari  
E.mail: donatellacapod@virgilio.it

### Segreteria Organizzativa

**CENTRO ITALIANO CONGRESSI CIC**

Viale Escrivù 28 - 70124 Bari  
T el. 080.5043737 - Fax 080.5043736  
E-mail: info@cicsud.it - www.cicsud.it

## Patrocini richiesti



associazione  
malattie  
metaboliche  
e genetiche  
puglia

O.N.L.U.S

info@amegepdomenicocampanella.it

Associazione A.M.E.G.E.P. DOMENICO CAMPANELLA O.N.L.U.S.  
Sede Legale: Via Amendola n. 47 - 70126 Bari - Codice Fiscale: 93330590725  
Sede Operativa e Recapito Postale:  
Via Amendola n. 207 presso Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII" - 70126 Bari  
Tel./Fax 080.5596743 - Conto Corrente Postale: 78624392

informazione@amegepdomenicocampanella.it



organizza il II Congresso

# MALATTIE RARE CONOSCKERLE PER RICONOSCKERLE

Presidente Onorario  
**Prof. F. Carnevale**

Presidenti  
**Prof. N. Laforgia, Dott. F. Papadia**



**18-19 maggio 2012**  
**Castellaneta Marina (TA)**  
Il Valentino Grand Village

## Relatori e Moderatori

Giuseppina ANNICHIARICO	Grottaglie (TA)
Alberto BURLINA	Padova
Porzianna CALIANNO	Monopoli (BA)
Franco CARNEVALE	Bari
Luciano CAVALLO	Bari
Roberto CERONE	Genova
Lucrezia DE COSMO	Bari
Dino Mauro DI TULLIO	Sannicandro G. (FG)
Maria Alice DONATI	Firenze
Rita FISCHETTO	Bari
Agata FIUMARA	Catania
Orazio GABRIELLI	Ancona
Dante GALEONE	Bari
Lorenzo GENITORI	Firenze
Mattia GENTILE	Bari
Maurizia GRASSO	Pavia
Giancarlo LA MARCA	Firenze
Nicola LAFORGIA	Bari
Vincenza LILLO	Bari
Mariano MANZIONNA	Monopoli (BA)
Pierpaolo MASTROIACOVO	Roma
Maria Cristina MENCOBONI	Matera
Fulvio MORAMARCO	Brindisi
Luigi NIGRI	Bisceglie (BT)
Francesco PAPADIA	Bari
Vittoria PETRUZZELLA	Bari
Ermanno PRAITANO	Bari
Giuseppe PRESTA	Tricase (LE)
Nicoletta RESTA	Bari
Carlo SABBÀ	Bari
Angelo SELICORNI	Milano
Graziella UZIEL	Milano
Angelo Luigi VESCOVI	San Giovanni R. (FG)

### Venerdì 18 Maggio

- 14:00 Registrazione dei partecipanti  
14:20 Saluto del Presidente dell'Associazione AMEGEP  
Domenico Campanella  
*P. Calianno*  
14:30 Saluto delle Autorità  
14:50 Saluto dei Presidenti del Convegno  
*N. Laforgia, F. Papadia*  
15:00 **LA PREVENZIONE**  
Introduce: *F. Carnevale*  
Piano Regionale Puglia  
*R. Fischetto*  
Pensiamoci prima  
*P. Mastroiacovo*  
**I Sessione**  
**PATOLOGIE EMERGENTI**  
Presidente: *L. Cavallo*  
Moderatori: *G. La Marca, E. Praitano*  
15:30 Deficit di glicosilazione delle proteine  
*A. Fiumara*  
15:50 Le fibrillinopatie  
*M. Grasso*  
16:10 Malattie di Pompe  
*M.A. Donati*  
16:30 Discussione  
16:45 Coffee break  
**II Sessione**  
**LE NUOVE TERAPIE**  
Presidente: *G. Presta*  
Moderatori: *M. Gentile, V. Lillo*  
17:00 Iperammoniemia  
*N. Laforgia*  
17:20 Iperfenilalaninemia  
*R. Cerone*  
17:40 Le terapie enzimatiche  
*O. Gabrielli*  
18:00 Le cellule staminali  
*A.L. Vescovi*  
18:20 Discussione

### Sabato 19 maggio

- III Sessione**  
**SINDROMOLOGIA**  
Presidente: *C. Sabbà*  
Moderatori: *M.C. Mencoboni, F. Moramarco*  
09:00 Le craniostenosi: inquadramento clinico genetico e problematiche assistenziali  
*A. Selicorni*  
09:20 Le craniostenosi: il parere del neurochirurgo  
*L. Genitori*  
09:40 Discussione  
09:55 Coffee break  
**IV Sessione**  
**LE ENCEFALOMIOPATIE**  
Presidente: *D. Galeone*  
Moderatori: *M. Manzionna, N. Resta*  
10:10 Il sospetto clinico: l'esame obiettivo neurologico  
*L. de Cosmo*  
10:30 Diagnosi e terapia delle epilessie metaboliche nel primo anno di vita  
*A. Burlina*  
10:50 Mitocondriali: diagnosi e terapia  
*G. Uziel*  
11:10 La diagnostica delle malattie mitocondriali in Puglia  
*V. Petruzzella*  
11:30 Discussione  
11:45 **Tavola Rotonda**  
**IL RUOLO DELLE ASSOCIAZIONI**  
Moderatori: *G. Annichiarico, D.M. Di Tullio, L. Nigri*  
12:30 Conclusioni  
*N. Laforgia, F. Papadia*  
13:00 Chiusura dei lavori e consegna questionario ECM

P R O G R A M M A