

Patrocinio richiesto a:



Con il contributo incondizionato di:

**BIOMARIN**

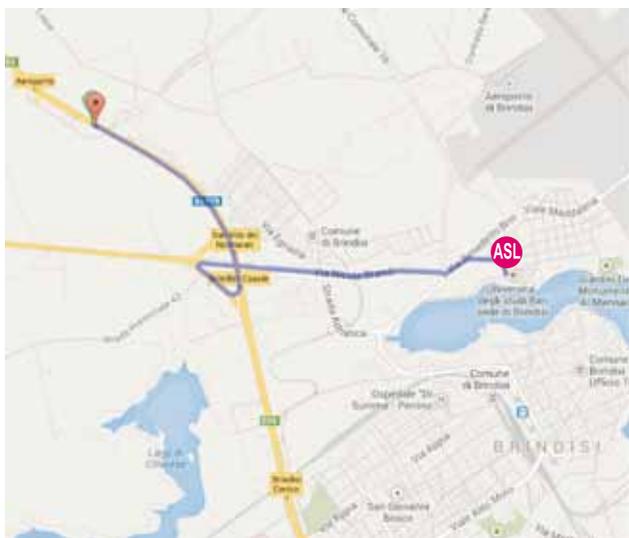
BioMarin Europe Ltd.

**Shire**

Segreteria organizzativa



segreteria@sepac.it



## RAZIONALE SCIENTIFICO

Nell'ambito del corso verranno trattate in maniera multidisciplinare due patologie rare ereditarie da accumulo lisosomiale: le Mucopolisaccaridosi e la Malattia di Gaucher. Il corso è rivolto in particolare allo specialista dell'adulto, da un lato per facilitare la transizione del paziente pediatrico e dall'altro lato per sensibilizzare al riconoscimento delle forme attenuate.

Le Mucopolisaccaridosi (MPS) sono un gruppo di malattie causate dall'incapacità dell'organismo di produrre gli enzimi responsabili della degradazione dei Mucopolisaccaridi o Glicosaminoglicani (GAG). Al momento si conoscono 11 diverse deficienze enzimatiche che danno luogo a 7 Mucopolisaccaridosi diverse. La deficienza parziale o totale di questi enzimi nei lisosomi impedisce il fisiologico catabolismo e riciclo cellulare, determinando un accumulo di depositi lisosomiali in quasi tutte le cellule del corpo. La conseguenza è un malfunzionamento cellulare che causa un danno progressivo diffuso nell'organismo: cuore, ossa, sistema respiratorio, sistema nervoso, articolazioni, eccetera. La Malattia di Gaucher è la più comune malattia da accumulo lisosomiale. È causata dalla carenza dell'enzima glucocerebrosidasi (GBA). Come risultato di questa carenza, il glucocerebroside si accumula nei lisosomi dei macrofagi. Tali cellule, che prendono il nome di Cellule di Gaucher, si concentrano soprattutto nella milza, nel fegato e nel midollo osseo, alterando le normali funzioni di questi organi.

Rispetto al passato, esistono oggi trattamenti mirati anche per questo tipo di patologie; diventa sempre più importante il ruolo dello specialista dell'adulto nel sospettare una Mucopolisaccaridosi o una Malattia di Gaucher e nel monitorare queste malattie cronicodegenerative perché un intervento precoce può fare la differenza nella vita del paziente. Recentemente, inoltre, vi sono sempre più evidenze di un'associazione tra Malattia di Gaucher ed una patologia molto frequente nell'adulto che è la Malattia di Parkinson-Parkinsonismi. L'obiettivo di questo corso, che rientra nel Gruppo di Studio Malattie Rare promosso dalla SNO, è di aumentare la nostra consapevolezza sull'esistenza di queste patologie che sono rare perché sotto diagnosticate o sotto diagnosticate perché rare?

Responsabili scientifici:

**Dott.ssa EBBA BUFFONE**

Direttore FF UOC Neurologia  
P.O. "Orlandi" Bussolengo (Vr)

Coord. Naz. Gruppo di studio Malattie Rare SNO

**Prof. BRUNO PASSARELLA**

Direttore UOC Neurologia  
P.O. "Perrino" Brindisi  
Presidente SNO Appulo-Lucana

Provider ECM



**Avenue media**<sup>®</sup>  
Conference & Expo

Via Riva di Reno, 61 - 40122 Bologna  
Tel. 051 6565300 - Fax 051 6564334  
segreteria@avenuedia.eu  
www.avenuedia.eu

Co-organizzatore



## La Sfida delle Malattie Rare in Neurologia: Multidisciplinarietà nelle Malattie da Accumulo Lisosomiale



**BRINDISI, via Napoli, 8**  
**Sala convegni ASL**  
**6 dicembre 2013**

## PROGRAMMA DEI LAVORI

08,00 Registrazione Partecipanti  
08,30 Presentazione del corso saluti Autorità  
**B. Passarella**

### I SESSIONE

Moderatori

**B. Passarella, F. Papadia**

08,40 Introduzione su Malattie da Accumulo  
Lisosomiale  
**A. Tummolo** (Bari)

09,20 Le Mucopolisaccaridosi  
**L. Morciano** (Tricase, Le)

10,00 Discussione interattiva con gli esperti  
su problematiche cliniche

10,50 Coffee Break

### *Manifestazioni Muscoloscheletriche e Neurologiche*

11,00 Il punto di vista del Reumatologo  
**F. La Torre** (Brindisi)

11,30 Il punto di vista del Neurologo  
**E. Buffone** (Bussolengo, Vr)

12,00 Il supporto dell'imaging nella diagnosi  
**A. Gaeta** (Bari)

12,30 Discussione interattiva con gli esperti  
su problematiche cliniche

13,00 Pausa Pranzo

### II SESSIONE

Moderatori

**A. Melpignano, F. Papadia**

14,00 La Malattia di Gaucher  
**A. Melpignano** (Brindisi)

14,50 Il supporto del radiologo  
**G. Cozza** (Brindisi)

15,40 Parkinsonismi e Gaucher  
**E. Buffone** (Bussolengo, Vr)

16,30 Discussione interattiva con gli esperti  
su problematiche cliniche

17,30 Conclusioni  
**B. Passarella** (Brindisi)

18,00 Compilazione questionari ECM

## SCHEDA DI ISCRIZIONE BRINDISI - 6 DICEMBRE 2013 *La Sfida delle Malattie Rare in Neurologia*

COGNOME \_\_\_\_\_

NOME \_\_\_\_\_

MEDICO SPECIALISTA IN \_\_\_\_\_

ENTE DI APPARTENENZA \_\_\_\_\_

TEL. FISSO \_\_\_\_\_

CELL. \_\_\_\_\_

EMAIL \_\_\_\_\_

IL CORSO È RIVOLTO A 80 PARTECIPANTI DELLE SEGUENTI DISCIPLINE: NEUROLOGIA, RADIOLOGIA, REUMATOLOGIA, PEDIATRIA, EMATOLOGIA E TECNICI DI NEUROFISIOPATOLOGIA. LE ISCRIZIONI VERRANNO ACCETTATE IN ORDINE CRONOLOGICO E DOVRANNO ESSERE EFFETTUATE ENTRO IL 1 DICEMBRE 2013. A TUTTI I PARTECIPANTI IN ESUBERO VERRÀ COMUNICATA L'IMPOSSIBILITÀ A PARTECIAPARE. AL CORSO SONO STATI ASSEGNATI 8 CREDITI FORMATIVI ECM.

INFORMATIVA PRIVACY: ai sensi dell'art. 13 del D.Lgs. 196/03 si informa che i dati contenuti nel presente modello sono richiesti per l'iscrizione al corso di cui sopra, per preparare l'elenco dei partecipanti e spedire i dati al Ministero della Salute in relazione all'accreditamento ECM: il mancato conferimento dei dati o delle informazioni di cui sopra non consentirà l'ammissione al corso. I dati saranno trattati manualmente o elettronicamente. Potrà in ogni momento esercitare i diritti di cui all'art.7 del D.Lgs. 196/03 fra cui chiedere di cancellarli, rettificarli o integrarli.

DATA \_\_\_\_\_

FIRMA \_\_\_\_\_

Inviare al numero di Fax 0832 980032

Inviare mail all'indirizzo: iscrizioni@sepas.it

