

### Relatori

R. Barone	Clinica Pediatrica Policlinico di CT
R. Falsaperla	Dir. U.O.C. Pediatria OVE CT
A. Fischer	Dir. U.O.C. Ped. P.O. Acireale CT
A. Fiumara	Clinica Pediatrica Policlinico di CT
A. Gulino	PdF Fimp CT
I. La Mantia	Dir. U.O. ORL ACIREALE
T. Mattina	Clinica Pediatrica Policlinico di CT
G. Mazzola	PdF Fimp CT
V. Pavone	U.O.C. di Ortopedia OVE CT
F. Privitera	PdF Fimp CT

### Presidente

**ALBERTO FISCHER**  
**GIUSEPPE MAZZOLA**

### RESPONSABILE DEL CORSO

**ANTONINO GULINO**

Referente Formazione FIMP Sicilia

### Segreteria Organizzativa

**FIMP-CT**  
**A.C. PAIDOS**

Iscrizione gratuita

**Evento N. 634-78116**

**CREDITI ASSEGNATI: 8**

Il convegno è accreditato per i PEDIATRI

Schede iscrizione da inviare a

[catania@fimp.org](mailto:catania@fimp.org)

oppure via fax allo 095 7465336



## Le Mucopolisaccaridosi

**La clinica per nuovi  
percorsi terapeutici**

Aula FIMP CT – Via F. Fusco 2

Sabato 14 dicembre 2013

**B:OMARIN™**  
BioMarin Europe Ltd.



## RAZIONALE

Le Mucopolisaccaridosi sono un gruppo eterogeneo di malattie rare ereditarie con esordio in età pediatrica, caratterizzate da un abnorme accumulo lisosomiale di molecole appartenenti alla famiglia dei mucopolisaccaridi, formate da lunghe catene di zuccheri che servono alla costruzione del tessuto connettivo. La stima media di frequenza è di circa 1 affetto ogni 70-100.000 nati vivi.

Nel continuo processo di rinnovamento degli elementi che compongono l'organismo, le molecole complesse come i mucopolisaccaridi e gli oligosaccaridi vengono degradate da alcuni enzimi di cui sono privi i bambini affetti da

Mucopolisaccaridosi. Le molecole non completamente degradate si accumulano nelle cellule di tessuti e organi deteriorandoli.

Le conseguenze variano da una sindrome all'altra. Alcuni pazienti possono essere colpiti in forma lieve, ma la maggior parte soffre di gravi handicap. Fino a poco tempo fa non esisteva nessuna cura, attualmente sono stati introdotti farmaci per una terapia di sostituzione enzimatica per alcune forme di Mucopolisaccaridosi che permetteranno di curare i bambini affetti da queste patologie. Durante il nostro incontro si darà ampio spazio all'aggiornamento scientifico e verranno comunicati i risultati ottenuti dalla sperimentazione clinica negli ultimi anni e verranno discusse nuove strategie per fornire terapie a quelle malattie per le quali non sono ancora disponibili.

08.30 REGISTRAZIONE PARTECIPANTI

09.00 PRESENTAZIONE DEL CORSO  
**G. MAZZOLA**

09.30 INTRODUZIONE AL TEMA  
**A. FISCHER**

10.00 OVERVIEW SULLE  
MUCOPOLISACCARIDOSI  
**A. FIUMARA**

10.30 INDICATORI CLINICI DI ALLARME  
**R. BARONE**

11.00 DISCUSSIONE

11.30 IL PARERE DEL NEUROPEDIATRA  
**R. FALSAPERLA**

12.00 IL PARERE DELL'ORTOPEDICO  
**V. PAVONE**

12.30 IL PARERE DEL GENETISTA  
**T. MATTINA**

13.00 LUNCH

14.30 IL PARERE DELL' OTORINO  
**I. LA MANTIA**

15.00 ALLEANZA TERRITORIO  
OSPEDALE NELLA GESTIONE  
PATOLOGIE CRONICHE  
**A. FISCHER A. GULINO**

16.00 DISCUSSIONE GUIDATA  
**F. PRIVITERA**

17.00 QUIZ VALUTAZIONE

17.30 CHIUSURA DEI LAVORI