

# Gestione multidisciplinare integrata nei pazienti con malattia rara: il modello delle mucopolisaccaridosi

## SCHEDA D'ISCRIZIONE

COGNOME \_\_\_\_\_

NOME \_\_\_\_\_

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

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

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

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

EMAIL \_\_\_\_\_

IL CORSO È RIVOLTO A 100 PARTECIPANTI DELLE SEGUENTI DISCIPLINE.  
**MEDICO di AREA INTERDISCIPLINARE, FARMACISTA  
OSPEDALIERO E TERRITORIALE, TECNICO DI  
NEUROFISIOPATOLOGIA**

LE ISCRIZIONI VERRANNO ACCETTATE IN ORDINE CRONOLOGICO E DOVRANNO  
ESSERE EFFETTUATE ENTRO IL 10 NOVEMBRE 2014.  
A TUTTI I PARTECIPANTI IN ESUBERO VERRÀ COMUNICATA L'IMPOSSIBILITÀ  
PARTECIPARE. AL CORSO SONO STATI ASSEGNATI 8 CREDITI FORMATIVI ECM.

**L'evento è stato accreditato nell'ambito del programma nazionale di  
Educazione Continua in Medicina (RES. N° 1072-107603).  
Il rilascio della certificazione dei crediti formativi è subordinato alla  
partecipazione effettiva all'intero programma formativo.**

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'accredimento 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.  
19 /03 6 fra cui chiedere di cancellarli, rettificarli o integrarli rivolgendosi a  
MITT Medical & Scientific Learning

DATA \_\_\_\_\_ FIRMA \_\_\_\_\_

Inviare al numero di fax +39 1782 73 21 93

Inviare mail all'indirizzo: iscrizioni@sepas.it

Segreteria Scientifica:

*Dr. Pietro Caprio  
Dr. Mariano Magri  
Dr.ssa Maria Accadia*

U.O.C. di Pediatria  
P.O. "VITO FAZZI" - LECCE

Con il contributo non condizionato di

**B:OMARIN®**  
BioMarin Europe Ltd.



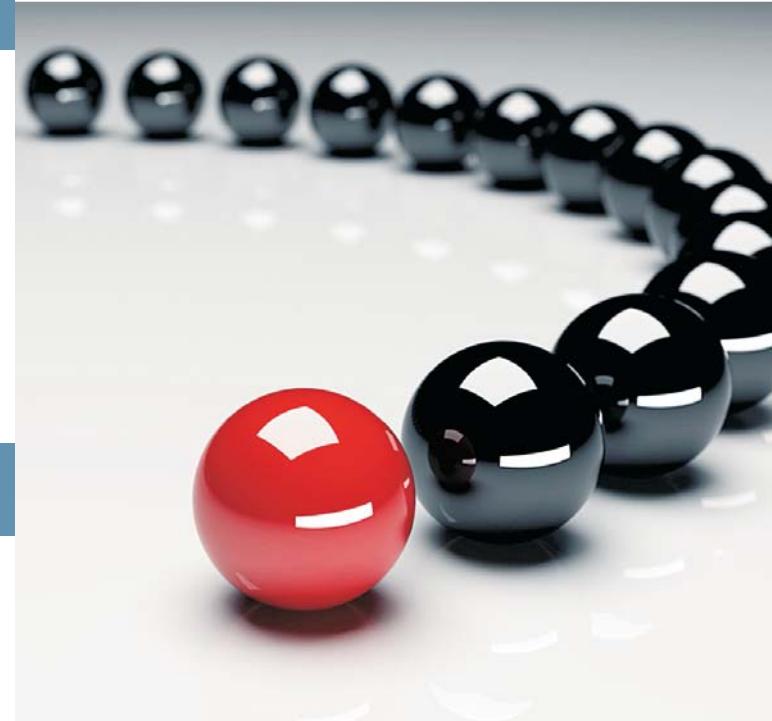
SEGRETARIA ORGANIZZATIVA



Servizi per le Aziende in Sanità

Tel. 348 2498038

Patrocinio richiesto a



**Gestione multidisciplinare integrata  
nei pazienti con malattia rara:  
il modello delle mucopolisaccaridosi**

**Lecce - Hotel Hilton Garden Inn  
Sabato 15 novembre 2014**

# Razionale Scientifico

A distanza di circa 20 anni dalle prime esperienze di Terapia Enzimatica Sostitutiva, molta strada è stata percorsa e molta esperienza è maturata. Oggi, la possibilità di un trattamento specifico si è allargata dalla malattia di Gaucher, alle Mucopolisaccaridosi, alla malattia di Fabry e ad altre ancora. L'incontro riguarda le Mucopolisaccaridosi, una delle Malattie da accumulo lisosomiale (LSD), patologie che si caratterizzano per un difetto genetico in uno o più enzimi lisosomiali specifici che determinano un'attività enzimatica deficitaria. I lisosomi contengono numerose idrolisi acide che fanno parte di un complesso processo di riduzione delle macromolecole in componenti più piccoli. Tali componenti saranno riutilizzati dalla cellula o eventualmente eliminati dall'organismo. L'assenza dell'enzima lisosomiale specifico causa l'accumulo progressivo del relativo substrato andando ad interferire con la normale attività cellulare o causando la morte cellulare. La manifestazione simultanea di alcuni sintomi particolari, che suggeriscono una natura multisistemica, dovrebbe indurre i medici a sospettare la possibilità di una malattia da accumulo lisosomiale (o LSD) quale causa sottostante. Tuttavia, inizialmente molti di questi sintomi possono sembrare banali, e il fatto che gli stessi sintomi si possano manifestare anche in patologie più comuni, determina ritardi causati da diagnosi incompleta o errata. Attraverso l'osservazione delle manifestazioni cliniche, l'incontro desidera portare a conoscenza dei partecipanti tali patologie, in quanto una maggiore consapevolezza e conoscenze cliniche precise possono far porre il sospetto diagnostico. Inoltre, l'obiettivo ultimo dell'evento dovrà essere quello di sviluppare l'impegno comune nell'offrire ai pazienti e alle famiglie un'assistenza che consenta di alleviare le sofferenze e modificare la storia della malattia.

## P R O G R A M M A

|      |   |       |   |
|------|---|-------|---|
| 8.00 | Registrazione dei partecipanti                  | 12.20 | <b>Il punto di vista dell'ortopedico</b><br><i>G. Ferraro, M. Portaluri</i> |
| 8.30 | Presentazione del corso e salute delle Autorità | 12.50 | <b>L'importanza della genetica</b><br><i>M. Accadia</i>                     |

### I SESSIONE Moderatori: *Dr. F. Papadia*

|       |   |
|-------|---|
| 8.45  | <b>Il modello multidisciplinare integrato per la gestione dei pazienti affetti da malattia rara</b><br><i>P. Caprio</i> |
| 9.05  | <b>Epidemiologia delle malattie rare</b><br><i>G. Presta</i>  |
| 9.25  | <b>Overview sulle Mucopolisaccaridosi</b><br><i>R. Parini</i>   |
| 10.00 | <b>Il punto di vista del reumatologo</b><br><i>M.T. Mascia, A. Civino</i>   |
| 10.30 | <b>Il punto di vista dell'oculista</b><br><i>A. Mocellin</i>  |
| 11.00 | Discussione   |
| 11.15 | Coffee break  |
| 11.30 | <b>Il punto di vista dell'otorinolaringoiatra</b><br><i>S. Vitale</i>   |
| 11.50 | <b>Il punto di vista del cardiologo</b><br><i>P. Russo, E. Rosati</i>   |

|             |              |
|-------------|--------------|
| 13.20       | Discussione  |
| 13.30-14.30 | Pausa Pranzo |

### II SESSIONE Moderatori: *Dr.ssa R. Parini*

|       |   |
|-------|---|
| 14.30 | <b>Il ruolo del Pediatra di libera scelta</b><br><i>R. S. Cavallo</i>   |
| 15.00 | <b>L'età della transizione</b><br><i>M. Magri</i>   |
| 15.30 | <b>Discussione interattiva con gli esperti su problematiche cliniche</b><br><i>A. Gaeta, M.T. Mascia, P. Caprio</i> |
| 16.30 | <b>Dal sospetto alla diagnosi: Il ruolo del centro di riferimento</b><br><i>F. Papadia</i>                          |
| 17.00 | <b>Take home messages</b><br><i>R. Parini</i>   |
| 17.30 | Conclusioni<br><i>P. Caprio</i>   |
| 18.00 | Compilazione dei questionari ECM  |

#### ELENCO RELATORI

Maria Accadia, Lecce  
Pietro Caprio, Lecce  
Rosario S. Cavallo, Salice Salentino  
Adele Civino, Tricase  
Giovanni Ferraro, Tricase  
Alberto Gaeta, Bari  
Mariano Magri, Lecce  
Maria Teresa Mascia, Modena

Antonio Mocellin, Lecce  
Francesco Papadia, Bari  
Rossella Parini, Monza  
Mauro Portaluri, Gallipoli  
Giuseppe Presta, Lecce  
Enrico Rosati, Brindisi  
Pierluigi Russo, Cerignola  
Silvano Vitale, Lecce