

FACULTY

Osama Al Jamal, Cagliari
Viola Alesi, Roma
Anna Brigida Aru, Cagliari
Marta Balzarini, Cagliari
Susanna Barella, Cagliari
Simona Campus, Cagliari
Mauro Congia, Cagliari
Mara Corpino, Cagliari
Fausto Cossu, Cagliari
Anna Rita Denotti, Cagliari
Federica Deodato, Roma
Elena Flore, Cagliari
Manuela Gherardini, Cagliari
Angelo Ideo, Cagliari
Alberto Lai, Cagliari
Carla Lantini, Cagliari
Giovan Battista Leoni, Cagliari
Franco Lilliu, Cagliari
Monica Marica, Cagliari
Giuseppe Masnata, Cagliari
Paolo Moi, Cagliari
Rossella Mura, Cagliari
Maria Gabriella Nardi, Cagliari
Raffaella Origa, Cagliari
Giovanni Ottonello, Cagliari
Paola Pilia, Cagliari
Rachele Piras, Cagliari
Rita Porcu, Cagliari
Dario Pruna, Cagliari
Maria Cristina Rosatelli, Cagliari
Silvia Sedda, Cagliari
Gigliola Serra, Sassari
Valeria Setzu, Cagliari
Francesca Spina, Cagliari
Emiliano Tatti, Cagliari
Caterina Vivanet, Cagliari
Maurizio Zanda, Cagliari

L'evento è stato accreditato con n. 5,6 crediti formativi ECM per le categorie professionali di **Medico Chirurgo** (Allergologia ed Immunologia clinica, Anestesia e Rianimazione, Cardiologia, Ematologia, Endocrinologia, Gastroenterologia, Genetica Medica, Ginecologia e Ostetricia, Medicina Generale, Neonatologia, Neurologia, Neuropsichiatria Infantile, Oftalmologia, Ortopedia e Traumatologia, Otorinolaringoiatria, Pediatria, Pediatria di libera scelta, Reumatologia), **Biologo**, **Infermiere**, **Infermiere pediatrico**, **Tecnico Sanitario di Laboratorio Biomedico**.
Il corso è riservato a clinici operanti in reparti/strutture pertinenti le tematiche trattate.
L'iscrizione è gratuita ma obbligatoria.

SEGRETERIA SCIENTIFICA

Dr.ssa Marta Balzarini
Dr.ssa Elena Flore
Dr.ssa Monica Marica

Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare
U.O.C Clinica Pediatrica, Talassemie e Malattie Rare
P.O. PEDIATRICO MICROCITEMICO ANTONIO CAO
AO Brotzu – Cagliari

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA E PROVIDER NAZIONALE ECM N. 3527



Sardiniameeting Srl

Consulenza, Organizzazione,
Servizi Congressuali e Formativi
Viale La Playa, 7 – 09123 Cagliari
Tel. 070664334 Fax 0706406641
Cell. 3294870166
info@sardiniameeting.it
www.sardiniameeting.it
Azienda certificata ISO 9001-2008



CON IL CONTRIBUTO EDUCAZIONALE INCONDIZIONATO DI:



Azienda Ospedaliera Brotzu



REGIONE AUTONOMA
DE SARDIGNA
REGIONE AUTONOMA
DELLA SARDEGNA



Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare
U.O.C Clinica Pediatrica, Talassemie e Malattie Rare
P.O. PEDIATRICO MICROCITEMICO ANTONIO CAO

V Edizione

Malattie rare: dalla diagnosi alla terapia



Cagliari, 20 aprile 2018

Manifattura Tabacchi

➔ Viale Regina Margherita, 33

Responsabile Scientifico: Prof. Paolo Moi

Programma Scientifico

8.30 Registrazione dei partecipanti

8.45 Introduzione al Corso
e saluti delle Autorità

I Sessione

Moderatori: *Susanna Barella, Rossella Mura*

9.00 **La Malattia di Gaucher:
diagnosi e terapie**
Anna Rita Denotti

9.20 **La diagnosi e terapia delle
immunodeficienze primitive**
Fausto Cossu

9.40 **Terapia genica e genome editing**
Paolo Moi

II Sessione

Moderatori: *Rita Porcu, Manuela Gherardini*

10.00 **Distrofia muscolare di Duchenne:
diagnosi, clinica e terapie**
Monica Marica

10.20 **Le nuove frontiere terapeutiche per
l'Atrofia Muscolare Spinale**
Rachele Piras

10.40 **Le Ceroidolipofuscinosi: segni clinici
di sospetto e nuove terapie**
Dario Pruna

11.00 Pausa caffè

III Sessione

Moderatori: *Franco Lilliu, Valeria Setzu*

11.20 **Le malattie autoinfiammatorie:
segni clinici e presa in carico**
Simona Campus

11.40 **Clinica e terapia dei difetti congeniti
del metabolismo ad interessamento
muscolare**
Marta Balzarini

12.00 **LETTURA MAGISTRALE**
Overview sulle Mucopolisaccaridosi
Federica Deodato

IV Sessione

Moderatori: *Maurizio Zanda, Francesca Spina*

12.30 **La disfagia nelle malattie rare**
Mara Corpino

12.50 **Le poliposi intestinali familiari**
Mauro Congia

13.10 **I dispositivi di nutrizione artificiale**
Alberto Lai

13.30 Colazione di lavoro

V Sessione

Moderatori: *Angelo Ideo, Maria Cristina Rosatelli*

14.30 **Genetica Oncologica della
Sindrome di Lynch**
Caterina Vivanet

14.50 **Consulenza genetica prenatale
nelle malattie rare**
Silvia Sedda

15.10 **Strumenti diagnostici: utilizzo dei
microarray genomici**
Viola Alesi

VI Sessione

Moderatori: *Maria Gabriella Nardi,
Raffaella Origa*

15.30 **Centro di Coordinamento Regionale
delle Malattie Rare: storia e funzioni**
Paola Pilia

15.50 **Malattie rare: la transizione
verso l'età adulta**
Elena Flore

16.10 **INCONTRO CON LE ASSOCIAZIONI**
Moderatori:
Marta Balzarini, Carla Lantini
Intervengono:
Fabio Amanti
RESPONSABILE RELAZIONI ISTITUZIONALI PARENT PROJECT

Francesca Palmas
RESPONSABILE CENTRO STUDI ABC

Valentina Seu
REFERENTE SEZIONE SARDEGNA ANANAS ONLUS

Gigliola Serra
UILDM ONLUS
Nicola Spinelli Casacchia
ASCE

Massimiliano Vinci
COORDINAMENTO ASSOCIAZIONI SARDE TALASSEMIE
*Membri del Comitato Tecnico Scientifico
per le Malattie Rare Regione Sardegna*

Anna Maria Cadeddu
A.I.V.I.P.S. ONLUS DELEGATO ASSOCIAZIONI
MALATTIE RARE SARDEGNA

17.00 **TAVOLA ROTONDA**
**La presa in carico ai vari livelli del
paziente affetto da malattia rara**

Moderatori:
Giuseppe Masnata, Monica Marica

Intervengono:
*Osama Al Jamal, Anna Brigida Aru,
Giovanni Battista Leoni, Giovanni Ottonello,
Gigliola Serra, Emiliano Tatti*

17.45 **Discussione finale sugli
argomenti trattati**

18.00 **Compilazione dei questionari ECM
e chiusura dei lavori**