

Convegno di Ostuni
AMEGEP Domenico Campanella

Anche quest'anno l'AMEGEP Domenico Campanella organizza un Convegno dedicato alle malattie metaboliche, condizioni rare solo se considerate singolarmente, ma che nel complesso colpiscono tanti soggetti.

La sede scelta è il Grand Hotel Masseria Santa Lucia, ad Ostuni (27-28 maggio 2016).

La maggior parte delle malattie metaboliche ereditarie (75-80% dei casi) si manifesta in età pediatrica, con sintomi acuti che necessitano di trattamento immediato e specifico; non di rado, nel neonato, si evidenziano dismorfismi (in particolare le alterazioni della colesterogenesi).

Trattasi di un importante appuntamento per la comunità delle famiglie con bambini affetti da patologia metabolica, per medici internisti, neonatologi, pediatri, biologi, farmacisti, infermieri, fisioterapisti; e dunque occasione per implementare la consapevolezza e l'informazione sulle malattie rare e sull'impatto nella vita di chi ne è colpito.

Va sottolineato il ruolo cruciale che i pazienti stessi possono avere nel migliorare la loro vita e quella delle loro famiglie, esprimendo in prima persona le proprie esigenze, supportando lo sviluppo e l'attuazione di piani e politiche nazionali e regionali per la diagnosi precoce delle malattie metaboliche, migliorando sensibilmente la qualità di vita mediante l'inizio tempestivo di terapie enzimatiche sostitutive oggi disponibili.

Conoscere per riconoscere: lo sosteneva già Archita, filosofo, matematico e politico tarantino (428-360 a.C.): "scoprire senza cercare è difficile e raro, ma con la ricerca è maneggevole e facile, sebbene chi non sa cercare non può trovare".

Nel programma scientifico viene dato ampio spazio alle lisosomopatie (malattia di Pompe, Gaucher, Fabry), alle dislipidemie, alle miopatie, alle malattie neurometaboliche, alla fenilchetonuria ed alle attuali possibilità di terapia, alle emergenze metaboliche in epoca neonatale.

Saranno trattati inoltre gli aspetti pratici nella gestione del soggetto malato (presa in carico del paziente, percorsi assistenziali, ventilazione meccanica, interventi di riabilitazione, dietoterapia).

Informazione ed aggiornamento sono essenziali nell'ampio ed eterogeneo settore delle malattie geneticamente determinate: è per questo motivo che l'AMEGEP Domenico Campanella si impegna a rinnovare gli incontri con cadenza biennale.