

RELATORI & MODERATORI

ANDRIA GENEROSO	NAPOLI
ANELLI FILIPPO	BARI
ANNICHIARICO GIUSEPPINA	TARANTO
BURLINA ALBERTO	PADOVA
CACIOTTI ANNA	FIRENZE
CALIANNO PORZIANNA	PEZZE DI GRECO
CAPRIO PIETRO	LECCE
CAPODIFERRO DONATELLA	TARANTO
CARDINALE FABIO	BARI
CARNEVALE FRANCO	BARI
DE COSMO LUCREZIA	BARI
DI ROCCO MAJA	GENOVA
DONATI ALICE	FIRENZE
FAIENZA MARIA FELICIA	BARI
FALSAPERLA RAFFAELE	CATANIA
FISCHETTO RITA	BARI
FORLEO ORONZO	TARANTO
FORZIATI VINCENZO	ACQUAVIVA DELLE FONTI
GAETA ALBERTO	BARI
GALLONE ANNA	BARI
GATTA ALBERTO	SAN GIOVANNI ROTONDO
GENTILE MATTIA	BARI
GIORDANO PAOLA	BARI
GIORDANO MARIO	BARI
GUARDAMAGNA ORNELLA	TORINO
LAFORGIA NICOLA	BARI
LAVIOLA DOMENICA	BARI
LILLO VINCENZA	BARI
LOZITO VITO	BARI
MANFREDI FRANCESCO	BARI
MAGALDI ROSARIO	FOGGIA
MARGAGLIONE MAURIZIO	FOGGIA
MANZIONNA MARIANO	MONOPOLI
MERLA GIUSEPPE	SAN GIOVANNI ROTONDO
MILELLA LEONARDO	BARI
MINETTI CARLO	GENOVA
MORAMARCO FULVIO	BRINDISI
MUNTONI SANDRO	CAGLIARI

ORTOLANI FEDERICA	BARI
PANNACCIULLI CECILIA	BARI
PAPADIA FRANCESCO	BARI
PARADIES GUGLIELMO	BARI
PEDERIVA CRISTINA	MILANO
PETRUZZELLA VITTORIA	BARI
PIAZZOLLA RUGGERO	BARLETTA
PINI ANTONELLA	BOLOGNA
PICCINNO ELVIRA EUGENIA ROSARIA	BARI
PRESTA GIUSEPPE	LECCE
QUARTULLI LORENZO	BRINDISI
RANA PIERANGELA	BARI
RESTA NICOLETTA	BARI
RIGHINI ANDREA	MILANO
ROSATI ENRICO	BRINDISI
SANTACROCE ROSA	FOGGIA
SCARANO GIOACCHINO	BENEVENTO
SELICORNI ANGELO	MONZA
SESTA MICHELA	BARI
SPADA MARCO	TORINO
TRABACCA ANTONIO	BRINDISI
TODISCO GIOVANNI	MONOPOLI
TUMMOLO ALBINA	BARI
VENDEMIALE MARCELLA ADELE	BARI

ISCRIZIONE E MODALITA' DI PARTECIPAZIONE:

L'iscrizione al convegno avverrà tramite prenotazione online dal sito [www.priscopprovider.it](http://www.priscopprovider.it), homepage sezione Congressi & Convegni

**IV Convegno A.ME.GE.P. Domenico Campanella**  
**"MALATTIE RARE: RARO È QUELLO CHE NON SI CONOSCE"**

**La partecipazione al Convegno è gratuita**

ID EVENTO: 827-154844 Ed. 1  
ACCREDITATO PER:  
MEDICO CHIRURGO (TUTTE LE SPECIALIZZAZIONI)  
FARMACISTA: FARMACIA OSPEDALIERA, FARMACIA  
TERRITORIALE; BIOLOGO; INFERMIERE; INFERMIERE  
PEDIATRICO; FISIOTERAPISTA;

DURATA ATTIVITÀ FORMATIVA: 12 ORE  
CREDITI ECM: 12  
N. PARTECIPANTI: 100

Con il Patrocinio di:



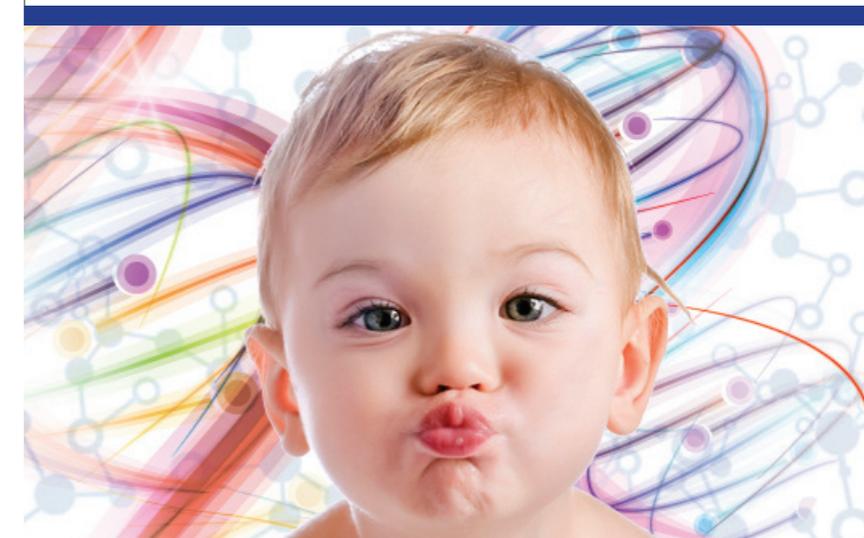
Con il contributo incondizionato di:



Segreteria Organizzativa:



Associazione  
Malattie  
Metaboliche  
e Genetiche  
Puglia  
O.N.L.U.S.



IV Convegno A.ME.GE.P. Domenico Campanella

**"MALATTIE RARE:  
RARO È QUELLO CHE  
NON SI CONOSCE"**

(Johann Wolfgang von Goethe)

**27-28 Maggio 2016**

Hotel Masseria Santa Lucia - Ostuni (BR)

Presidente Onorario:  
Prof. Franco Carnevale

Presidenti del Convegno:  
Francesco Papadia, Nicola Laforgia

Segreteria Scientifica:  
Rita Fischetto, Donatella Capodiferro



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.

*Prof. Franco Carnevale*

## VENERDÌ 27 MAGGIO

Ore 09:00 **BENVENUTO DELL'A.ME.GE.P. DOMENICO CAMPANELLA**  
Franco Carnevale, Porzianna Caliano

**INTRODUZIONE AL CORSO**  
Nicola Laforgia, Francesco Papadia

Saluto delle autorità e società scientifiche  
R. Falsaperla - Presidente Nazionale SINP  
N. Laforgia - Presidente SIP Puglia  
L. Quartulli - Presidente SIN Puglia  
L. De Cosmo - Presidente SINP Puglia  
G. Merla - Referente SIGU Puglia  
F. Cardinale - Presidente SIPO Puglia  
R. Piazzolla - Presidente FIMP Puglia  
R. Fischetto - Referente SIMGEPED Puglia

Ore 10:00 **LETTURA MAGISTRALE: LE MALATTIE GENETICHE ED IL PEDIATRA NEL XXI SECOLO**  
Prof. Generoso Andria

Introduce: Prof. Franco Carnevale

### I SESSIONE

#### **ASPETTI PRATICI DELLA GESTIONE DEL "PAZIENTE RARO"**

Presidente: M. Gentile  
Moderatori: E. Lillo, G. Presta

Ore 10:30 **ASSISTENZA VENTILATORIA DOMICILIARE**  
L. Milella

Ore 10:50 **TECNICHE CHIRURGICHE PER LA NUTRIZIONE ARTIFICIALE DOMICILIARE**  
G. Paradies

Ore 11:10 **LA CURA DEL BAMBINO INATTESO: PAZIENTE E CAREGIVERS NELLA MALATTIA CRONICO - RARA IN ETÀ EVOLUTIVA**  
M. Vendemiale

Ore 11:30 **LA COMUNICAZIONE NELLA MALATTIA RARA: MANEGGIARE CON "CURA"**  
C. Pannacciulli

Ore 12:00 **TAVOLA ROTONDA MALATTIE RARE E Percorsi ASSISTENZIALI**

Presidente: N. Laforgia  
Moderatori: O. Forleo, E. Rosati

**APPROCCIO AL BAMBINO CON SINDROME PLURIMALFORMATIVA**  
A. Selicorni

**ORGANIZZAZIONE DELLA RETE SUL TERRITORIO... "IL FILO DI ARIANNA"**  
G. Annichiarico

Il percorso riabilitativo A. Trabacca  
Parliamone con...

Discussant: Rita Fischetto

**IL MEDICO LEGALE** D. Laviola  
**IL PEDIATRA DI BASE** P. Rana  
**IL MEDICO DI FAMIGLIA** F. Anelli  
**L'ORTOPEDICO** F. Manfredi  
**L'UNIVERSITÀ** A. Gallone  
**L'AVVOCATO** G. Todisco

Ore 13:30 PAUSA PRANZO

### II SESSIONE

#### **DISLIPIDEMIE**

Presidente: F. Papadia  
Moderatori: E. Piccinno, M. F. Faienza

Ore 14:30 **DISLIPIDEMIE IN ETÀ PEDIATRICA: INQUADRAMENTO DIAGNOSTICO**  
F. Ortolani

Ore 14:50 **IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE**  
O. Guardamagna

Ore 15:10 **DALLA GENETICA ALLA DIAGNOSI...**  
M. Margaglione

Ore 15:30 **IPOCOLESTEROLEMIE IN ETÀ PEDIATRICA**  
C. Pederiva

### III SESSIONE

#### **ORGANOMEGALIA E MALATTIE LISOSOMIALI**

Presidente: P. Giordano  
Moderatori: M. Giordano, A. Gatta

Ore 16:00 **DEFICIT DI LIPASI ACIDA LISOSOMIALE**  
S. Muntoni

Ore 16:20 **MALATTIA DI GAUCHER**  
M. Di Rocco

Ore 16:40 **MALATTIA DI FABRY**  
M. Spada

Ore 17:00 **SCREENING DELLE MALATTIE LISOSOMIALI**  
A. Burlina

Ore 17:20 **AIUTIAMOCI CON LE IMMAGINI...**  
A. Gaeta

### IV SESSIONE: SEZIONE GIOVANI

#### **CASI PARTICOLARI... PARLIAMONE CON GLI ESPERTI**

Presidente: M. Manzionna  
Moderatori: R. Magaldi, V. Forziati

Ore 19:00 CHIUSURA DEI LAVORI DELLA I GIORNATA

## SABATO 28 MAGGIO

Presentazione Elezioni rappresentante SINP giovani  
Raffaele Falsaperla, Donatella Capodiferro, Lucrezia de Cosmo

### V SESSIONE

#### **MIOPATIE E IPERCPKEMIE**

Presidente: G. Scarano  
Moderatori: M. Sesta, V. Lozito

Ore 09:00 **LE MIOPATIE CONGENITE**  
C. Minetti

Ore 09:20 **LE MIOPATIE METABOLICHE... MALATTIE DI POMPE E NON SOLO**  
A. Donati

Ore 09:40 **LE MIOPATIE MITOCONDRIALI... DIAGNOSTICA A BARI**  
V. Petruzzella

Ore 10:00 **LE LAMINOPATIE: DALLA PROGERIA ALLA DISTROFIA MUSCOLARE**  
A. Pini

Ore 10:20 **VACCINAZIONI NELLE MIOPATIE E NELLE MALATTIE METABOLICHE**  
N. Laforgia

PAUSA CAFFÈ

### VI SESSIONE

#### **MALATTIE NEUROMETABOLICHE**

Presidente: N. Resta  
Moderatori: F. Moramarco, P. Caprio

Ore 11:10 **RMN NELLO STUDIO DELLE MALATTIE NEUROMETABOLICHE AD ESORDIO NEONATALE**  
A. Righini

Ore 11:30 **EMERGENZA METABOLICA IN TIN: DALLA PERIFERIA AL CENTRO DI RIFERIMENTO**  
D. Capodiferro

Ore 11:50 **LE GANGLIOSIDOSI: LA CLINICA**  
R. Fischetto

Ore 12:10 **LE GANGLIOSIDOSI: LA DIAGNOSI GENETICA**  
A. Caciotti

Ore 12:30 **FENILCHETONURIA: LA DIAGNOSI GENETICA AL SUD**  
R. Santacroce

Ore 12:50 **FENILCHETONURIA: NUOVE TERAPIE**  
A. Tummolo

Ore 13:30 CHIUSURA DEI LAVORI