



# LE MALATTIE METABOLICHE RARE DAL BAMBINO ALL'ADULTO

## PAVIA

### 1 giugno 2013

#### RAZIONALE SCIENTIFICO

L'incontro riguarda le malattie da accumulo lisosomiale (LSD), patologie che si caratterizzano per un difetto genetico in uno o più enzimi lisosomiali specifici, proteina di attivazione o proteina di membrana, 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 dal corpo. 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'utilizzo di casi clinici e 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 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.

Sede del Corso  
Aula G.R. Burgio  
Clinica Pediatrica  
Fondazione IRCCS  
Policlinico S. Matteo  
P.le Golgi, 2

PRESIDENTE DEL CONGRESSO  
Prof. Gian Luigi Marseglia  
Direttore S.C. Pediatria  
Fondazione IRCCS  
Policlinico S. Matteo, Pavia

COORDINATORE SCIENTIFICO  
Dr. Salvatore Savasta  
S.C. Pediatria  
Fondazione IRCCS  
Policlinico S. Matteo, Pavia

PRESIDENTE: *G.L. Marseglia*

9.00 Apertura dei lavori  
*G.L. Marseglia, A. Romeo, S. Savasta*

MODERATORI I<sup>a</sup> SESSIONE: *S. Mannarino, A. Romeo*

9.15 Epilessia nelle malattie metaboliche  
*M. Viri*

9.40 La Malattia di Pompe nel bambino  
*S. Gasperini*

10.05 La Malattia di Pompe nell'adulto  
*M. Filosto*

10.30 Discussione

10.45 *Coffee break*

MODERATORI II<sup>a</sup> SESSIONE: *A. Chiara, A. Marchi*

11.00 La Malattia di Gaucher nel bambino  
*F. Furlan*

11.25 La Malattia di Gaucher nell'adulto  
*E. Cassinerio*

11.50 La Mucopolisaccaridosi tipo I  
*F. Furlan*

12.20 Il trapianto nell'MPSI  
*M. Zecca*

12.45 Discussione

13.15 *Light lunch*

MODERATORI III<sup>a</sup> SESSIONE: *M. Cisternino, G. Merlini*

14.00 La Malattia di Fabry nel bambino  
*F. Menni*

14.25 La Malattia di Fabry nell'adulto  
*F. Cornacchia*

14.50 La Rete Regionale delle Malattie Rare  
*E. Daina*

15.45 Discussione interattiva  
*Tutti i docenti*

16.45 Discussione conclusiva

17.00 Compilazione questionario ECM

17.15 Conclusioni e chiusura Convegno

#### RELATORI E MODERATORI

Elena Cassinerio – Milano  
Alberto Chiara – Voghera  
Mariangela Cisternino – Pavia  
Flavia Cornacchia – Cremona  
Erica Daina – Milano  
Massimiliano Filosto – Brescia  
Francesca Furlan – Monza  
Serena Gasperini – Monza  
Antonietta Marchi – Pavia

Savina Mannarino – Pavia  
Gianluigi Marseglia – Pavia  
Francesca Menni – Milano  
Giampaolo Merlini – Pavia  
Antonino Romeo – Milano  
Salvatore Savasta – Pavia  
Maurizio Viri – Milano  
Marco Zecca – Pavia

ECM - Rif. N. 1147-60676

N. 6 crediti formativi, preassegnati per la professione di Medico Chirurgo.  
*Discipline:* Pediatria, Neurologia, Neuropsichiatria Infantile, Medicina Interna, Ematologia, Nefrologia, Cardiologia, Medicina Generale (Medici di famiglia), Pediatria di Libera Scelta

#### SEGRETERIA ORGANIZZATIVA E PROVIDER ECM Congress Team Project

Viale A. Brambilla, 60 - 27100 Pavia  
Tel. 0382/22650 - Fax 0382/33822  
ctp@congressteam.com - <http://www.congressteam.com>

Patrocini richiesti



Con la collaborazione di

**genzyme**  
A SANOFI COMPANY

Depositato presso AIFA