

## RAZIONALE DEL CORSO

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. Ma occorre sottolineare che l'obiettivo principale dell'evento è quello di sviluppare l'impegno comune dei vari attori coinvolti, nell'offrire ai pazienti e alle famiglie un'assistenza che consenta di alleviare le sofferenze e modificare la storia della malattia.

## Relatori

Annicchiarico Giuseppina - Bari  
Buffone Ebba Carmela - Bussolengo (Vr)  
Caprio Pietro - Lecce  
Esposito Cosimo Damiano - Galatina (Le)  
Ferrari Paola - Modena  
Magrì Mariano - Lecce  
Mauro Salvatore - Lecce  
Morciano Cinzia - Lecce  
Morrone Amelia - Firenze  
Papadia Francesco - Bari  
Rollo Rodolfo - Lecce  
Sergio Salvatore - Martano (Le)  
Tronci Alessandro Domenico - Casarano (Le)  
Tummolo Albina - Bari

## PROGRAMMA SCIENTIFICO

- 08.30 Iscrizione dei partecipanti  
09.00 SALUTO DELLE AUTORITÀ  
Direttore Generale  
Presidente Ordine dei Medici di Lecce **Dr. L. Pepe**  
Segretario FIMMG LE: **Dr. A. Andrani**  
Responsabile Cure Primarie Pediatriche  
ASL LE: **Dr. L. De Giovanni**
- PRIMA SESSIONE: GENETICA**  
Mod.: **Dr. R. Rollo, Dr.ssa A. Morrone**
- 09.30 Epidemiologia delle malattie rare **Dr.ssa G. Annicchiarico**  
10.10 Genetica delle malattie Rare **Dr. S. Mauro**  
10.50 Discussione sui temi precedentemente trattati
- 11.00 Coffee Break
- SECONDA SESSIONE: CLINICA**  
Mod.: **Dr. C. Esposito, Dr. A. Tronci**
- 11.15 Overview sulle MPS **Dr.ssa A. Tummolo**  
11.45 Esperienza in pediatria **Dr. M. Magrì, Dr. A. Tronci**  
12.25 Esperienza nell'adulto **Dr.ssa E. Buffone**  
13.05 Discussione sui temi precedentemente trattati
- 13.30 Lunch
- TERZA SESSIONE: DAL SOSPETTO ALLA DIAGNOSI**  
Mod.: **Dr. S. Sergio, Dr. F. Papadia**
- 14.30 Questionario **Dott.ssa P. Ferrari**  
15.00 Diagnosi di Laboratorio **Dr.ssa A. Morrone**  
15.30 PDTA **Dr.ssa C. Morciano**  
16.00 Discussione sui temi precedentemente trattati  
17.15 Take home message **Dr. P. Caprio**  
18.30 Fine dei lavori e questionario ECM

## DALL'ANAMNESI ALLA DIAGNOSI DI MALATTIA RARA

**MPS in Puglia sono poi così rare?  
La nostra esperienza**

LECCE · 23 settembre 2017

COGNOME \_\_\_\_\_

NOME \_\_\_\_\_

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

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

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

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

EMAIL \_\_\_\_\_

LA PARTECIPAZIONE AL CORSO È GRATUITA. IL CORSO È RIVOLTO A 100 PARTECIPANTI DELLE SEGUENTI DISCIPLINE.

**FARMACISTA:** FARMACISTA OSPEDALIERO, FARMACISTA TERRITORIALE  
**MEDICO CHIRURGO:** NEUROLOGIA, MMG, PEDIATRIA, NEONATOLOGIA, PEDIATRIA DI LIBERA SCELTA, GENETICA MEDICA, REUMATOLOGIA, ORGANIZZAZIONE DEI SERVIZI SANITARI DI BASE, DIREZIONE MEDICA DI PRESIDIO OSPEDALIERO, CARDIOLOGIA, ORTOPEDIA, OFTALMOLOGIA, OTORINOLARINGOIATRIA, NEUROPSICHIATRIA INF., RADIODIAGNOSTICA, DERMATOLOGIA, NEURORADIOLOGIA

LE ISCRIZIONI VERRANNO ACCETTATE IN ORDINE CRONOLOGICO E DEVRANNO ESSERE EFFETTUATE ENTRO IL 18 SETTEMBRE 2017. 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° 1072-199133). Il rilascio della certificazione dei crediti formativi è subordinato alla partecipazione effettiva all'intero programma formativo e al superamento della prova di valutazione finale.**

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'accreditamento 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. 196/03 fra cui chiedere di cancellarli, rettificarli o integrarli rivolgendosi a **MITT MEDICAL & SCIENTIFIC LEARNING**.

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

Inviare al fax +39 1782 73 21 93 o  
all'indirizzo mail: iscrizioni@sepas.it

Con il contributo non condizionato di

**B:OMARIN**

BioMarin Europe Ltd.

SANOFI GENZYME 

**Shire**

**ultragenyx**  
pharmaceutical

Responsabili Scientifici

**Dott. PIETRO CAPRIO**

Direttore UOC di Pediatria P.O. "V. Fazzi" - LECCE

**Dott. ALESSANDRO TRONCI**

Direttore UOC di Pediatria P.O. "FERRARI" - CASARANO (LE)

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA



Servizi per le Aziende in Sanità

Tel. 348 2498038

PROVIDER ECM



MEDICAL & SCIENTIFIC LEARNING  
ID: 1072 ALBO NAZ. AGE.NA.S.  
www.mittmedical.com



## DALL'ANAMNESI ALLA DIAGNOSI DI MALATTIA RARA

**MPS in Puglia sono poi così rare?  
La nostra esperienza**

Presidenti del corso: Dr. P. Caprio, Dr. A. Tronci

LECCE · 23 settembre 2017  
HOTEL TIZIANO E DEI CONGRESSI  
Viale Porta d' Europa