

Moderatori/Relatori**Dr. Andrea Bartuli**

Unità Operativa Complessa Malattie Rare e Genetica Medica
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Dr. Gianfranco Biolcati

Dipartimento Clinico Sperimentale IRCCS Istituto Dermatologico San Gallicano, Roma

Dr. Andrea Cambieri

Direzione Sanitaria Policlinico Universitario A. Gemelli, Roma

Dr. Luca Cantarini

Dipartimento di Scienze Mediche Chirurgiche e Neuroscienze,
Azienda Ospedaliera Universitaria, Siena

Dr. Fabrizio De Benedetti

UOC di Reumatologia, Laboratorio di Ricerca di Reumatologia e Infiammazione,
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Dr. Clara De Simone

Istituto Clinica Dermosifilopatica, Policlinico Universitario A. Gemelli, Roma

Dr. Ornella Della Casa Alberghi

UOSD Farmacologia Clinica e Sperimentazioni Cliniche,
IRCCS-Istituto G. Gaslini, Genova

Prof. Carlo Dionisi Vici

UOC di Patologia Metabolica, Dipartimento di Medicina Pediatrica,
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Prof. Gianfranco Ferraccioli

UO di Reumatologia, Complesso Integrato Columbus, Roma

Prof. Maurizio Genuardi

Istituto di Genetica Medica, Policlinico Universitario A. Gemelli, Roma

Prof. Giovanni Ghirlanda

Università Cattolica del Sacro Cuore,
Centro di Ricerche delle Febbri Periodiche e Malattie Rare, Roma

Prof. Fiorina Giona

Bioteologie Cellulari ed Ematologia, Policlinico Universitario Umberto I, Roma

Dr. Maurizio Guizzardi

Direzione Policlinico Universitario A. Gemelli, Roma

Prof. Fiorella Gurrieri

Istituto di Genetica Medica, Policlinico Universitario A. Gemelli, Roma

Dr. Antonella Insalaco

UO di Reumatologia, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Prof. Raffaele Landolfi

Dipartimento di Scienze Mediche, Policlinico Universitario A. Gemelli, Roma

Prof. Raffaele Manna

Centro di Ricerca delle Febbri Periodiche e Malattie Rare,
Policlinico Universitario A. Gemelli, Roma

Prof. Alberto Martini

UO di Pediatria – IAS Malattie Autoinfiammatorie, Dipartimento di Pediatria,
IRCCS Istituto G. Gaslini, Genova

Prof. Giovanni Neri

Università Cattolica del Sacro Cuore,
Centro di Ricerche delle Febbri Periodiche e Malattie Rare, Roma

Prof. Roberto Perricone

UO Reumatologia, S.D. Allergologia ed Immunologia Clinica,
Policlinico Universitario di Tor Vergata, Roma

Prof. Alfredo Pontecorvi

UOC Endocrinologia, Policlinico Universitario A. Gemelli, Roma

Prof. Leonardo Punzi

UOC Reumatologia, Azienda Ospedaliera Univasitaria di Padova

Dr. Donato Rigante

Istituto di Clinica Pediatrica, Policlinico Universitario A. Gemelli, Roma

Prof. Serenella Servidei

Istituto di Neurologia, Policlinico Universitario A. Gemelli, Roma

Dr. Domenica Taruscio

Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Dr. Elena Verrecchia

Centro di Ricerca delle Febbri Periodiche e Malattie Rare,
Policlinico Universitario A. Gemelli, Roma

Prof. Giuseppe Zampino

Responsabile delle Malattie Rare e Clinica dei Difetti Congeniti,
Policlinico Universitario A. Gemelli, Roma

Prof. Marcella Zollino

Istituto di Genetica Medica, Policlinico Universitario A. Gemelli, Roma

Segreteria Scientifica:

Prof. R. Manna

Dr. D. Rigante

Dr.ssa E. Verrecchia

Università Cattolica del Sacro Cuore

Istituto di Medicina interna

**Informazioni generali****Provider N. 2463 e Segreteria Organizzativa**

Servizio Manifestazioni, Corsi di Formazione, ECM e Congressi

Largo Francesco Vito, 1 – 00168 Roma

Tel. 0630154886 – 5146 – fax 063055397

e-mail: salomone.congressi@rm.unicatt.it

E.C.M. /Educazione Continua in Medicina

Evento n. 2463-95639 – Crediti ECM assegnati n. 11.

Il corso è stato accreditato per n. 70 Medici Chirurghi per le seguenti discipline:

Allergologia ed Immunologia Clinica; Genetica Medica, Medicina Interna, Neurologia, Pediatria, Reumatologia, Medicina Generale (Medici di famiglia).

L'assegnazione dei crediti formativi sarà subordinata alla partecipazione effettiva dell'intero programma formativo, alla verifica di apprendimento e al rilevamento delle presenze.

L'attestato ECM, riportante il numero dei crediti formativi verrà inviato a domicilio del partecipante, dopo aver effettuato tali verifiche

Iscrizione

La quota di partecipazione è gratuita, l'iscrizione si effettua inviando una e-mail alla segreteria organizzativa che invierà la scheda di iscrizione on line.

La scadenza delle iscrizioni è il 17 giugno 2014

**MALATTIE AUTOINFIAMMATORIE
E METABOLICHE RARE**

Protocolli diagnostico-terapeutici
Esperienze nei Centri Specialistici



Roma, 19-20 giugno 2014

Sede del Corso:

Aula Brasca – 4° piano Policlinico A. Gemelli
Largo A. Gemelli, 8

Shire

NOVARTIS
PHARMACEUTICALS

sobi

genzyme
A SANOFI COMPANY

Policlinico Agostino Gemelli
Università Cattolica del Sacro Cuore

Gemelli

RAZIONALE SCIENTIFICO

Il Corso è organizzato dal Centro delle Febbri Periodiche in collaborazione con il Dipartimento di Medicina Interna e di Pediatria dell'Università Cattolica del Sacro Cuore.

L'evento, a carattere multidisciplinare, è rivolto ai medici che svolgono attività clinica nell'ambito della Medicina Interna, Pediatria, Reumatologia, Dermatologia, Neurologia, nonché ai Medici di Medicina Generale.

L'obiettivo principale del Corso è di fornire ai partecipanti i messaggi fondamentali, utili nella pratica clinica quotidiana, per il riconoscimento dei peculiari quadri clinici di condizioni rare, fornendo protocolli diagnostico/assistenziali da parte dei Centri con maggiore esperienza nell'ambito di tali malattie, con la discussione del rapporto costo-beneficio per i farmaci orfani.

A tale fine, il Corso sarà introdotto da una tavola rotonda sul rapporto del SSN e le malattie rare.

Il Corso rappresenta un'occasione peculiare di riunione dei maggiori Esperti Nazionali e degli Ospedali Romani nel campo delle malattie rare su base autoinfiammatoria e malattie metaboliche da accumulo, invitati a partecipare nei ruoli di Relatori e Moderatori.

L'evento sarà anche l'occasione per evidenziare l'attività clinica e di ricerca dei Centri Universitari Romani e la loro collaborazione con il Policlinico Universitario A. Gemelli e con l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, nell'ambito delle malattie rare.

PROGRAMMA

Giovedì 19 Giugno 2014

8:30 9:00 Introduzione - Saluto delle autorità
Prof R. Bellantone, Mons C. Giuliodori, Rav. R. Di Segni

9:00-10:30 Tavola Rotonda
M. Guizzardi, A. Cambieri, D Taruscio, A. Bartuli, O. Della Casa
Moderatori: R. Manna - G. Zampino

9:00-9:15 Organizzazione del SSN per le malattie rare (D. Taruscio)

9:15-9:30 Definizione di Malattie rare. L'esigenza di centri di riferimento nella Regione Lazio (A. Bartuli)

9:30-09:45 L'impegno del Policlinico Gemelli (M. Guizzardi)

9:45-10:00 Esigenze del PDTA nella gestione delle malattie rare (A. Cambieri)

10:00-10:15 Orphan drugs: Analisi del rapporto Costi Benefici per le malattie rare (O. Della Casa)

10:15-10:30 Discussione

10:30-10:45 **Coffee break**

10:45-13:00 Le malattie auto infiammatorie (I sessione):
Moderatori: R. Landolfi - G. Neri

10:45-11:15 Il paradigma della febbre mediterranea familiare (R. Manna)

11:15-11:45 Genetica delle malattie autoinfiammatorie (F. Gurrieri)

11:45-12:15 Patologie dell'inflammasoma, NALP-relate (D. Rigante)

12:15-12:45 Porfiria (GF Biolcati)

12:45-13:00 Discussione

13:00-14:30 **Pausa pranzo**

14:30 16:45 Malattie autoinfiammatorie (II sessione)
Moderatori: R. De Benedetti - G. Ferraccioli

14:30-15:00 Artrite sistemica idiopatica ad esordio giovanile (F. De Benedetti)

15:00-15:30 Angioedema ereditario (R. Perricone)

15:30-16:00 Malattia di Behçet (L. Cantarini)

16:00-16:30 Sindrome di Sweet (C. De Simone)

16:30-16:45 Discussione

16:45-17:00 **Coffee break**

17:00-17:45 Letture Magistrali

17:00-17:30 Terapia biologica nelle malattie autoinfiammatorie: stato dell'arte (A. Martini)

17:30-17:45 Conclusione

Venerdì 20 Giugno 2014

9:00-9:30 Malattie rare e con interessamento scheletrico
Moderatori: M. Genuardi - A. Martini

9:00-9:30 BLAU (L. Punzi)

9:30-10:00 Malattie auto infiammatorie con coinvolgimento osseo (A. Insalaco)

10:00-10:30 TRAPS e MKD (E. Verrecchia)

10:30-10:45 Discussione

10:45-11:00 **Coffee break**

11:00-12:45 Malattie Metaboliche
Moderatori: G. Ghirlanda - C. Dionisi Vici

11:00-11:30 Errori del metabolismo aminoacidico (C. Dionisi Vici)

11:30-12:00 Obesità su base genetica (M. Zollino)

12:00-12:30 Mucopolisaccaridosi (D. Rigante)

12:30-12:45 Discussione

12:45-14:00 **Pranzo**

14:00-16:00 Malattie da accumulo
Moderatori: A. Pontecorvi - D. Rigante

14:00-14:30 Malattia di Gaucher (F. Giona)

14:30-15:00 Disturbi da accumulo di lipidi - Malattia di Fabry (R. Manna)

15:00-15:30 La malattia di Pompe (S. Servidei)

15:30-16:00 discussione

16:00-16:15 **Pausa**

16:15-17:00 La malattia rara: la realtà del paziente
Moderatori: R. Manna - G. Zampino

16:15-16:45 Associazioni dei pazienti Fabry, SIMBA, AiFP ed altre

16:45-17:00 Discussione e conclusione

17:00-17:30 Compilazione questionario ECM