CAGLIARI 2024

LE MALATTIE RARE PEDIATRICHE

PRIMA EDIZIONE

“Non isoliamo le malattie rare”

Presidenti: Salvatore Savasta - Vassilios Fanos
Responsabile Scientifico: Salvatore Savasta



19/21 SETTEMBRE 2024

CENTRO CONGRESSI TEATRO DOGLIO, CAGLIARI

RAZIONALE SCIENTIFICO

La Malattie Rare costituiscono un complesso, ampio ed eterogeneo insieme di quadri patologici e rappresentano un problema sanitario importante non solo perché nel loro insieme riguardano un numero sempre crescente di soggetti, ma anche per le loro caratteristiche di rarità e complessità.

Negli ultimi decenni i progressi della ricerca hanno consentito di delinearne meglio le basi fisiopatologiche, aprendo nuove prospettive diagnostiche ed opzioni terapeutiche, migliorando la sopravvivenza e qualità di vita per un numero crescente di pazienti. Con questa iniziativa si desidera suscitare l'interesse sia degli "addetti ai lavori", sia degli specialisti che nella pratica medica si confrontano con pazienti affetti da tali patologie rare diverse.

I temi scelti comprendono nell'ambito della rarità, le sindromi, le patologie neuromuscolari, i difetti immunitari, le malattie neurologiche ed i difetti del matabolismo congenito. Infine, per i medici in formazione l'evento vuole rappresentare l'occasione per migliorare la conoscenza delle malattie rare e condividere con specialisti di diversa estrazione le novità della ricerca sia nel campo della diagnostica che della terapia, non solo delle condizioni rare più frequenti ma anche di quelle di più recente acquisizione.

FACULTY

Al Jamal Osama, Cagliari
Aricò Maurizio, Pescara
Balzarini Marta, Cagliari
Barella Susanna, Cagliari
Barone Rita, Catania
Bedeschi Maria Francesca, Milano
Burlina Alberto, Padova
Cadeddu Anna Maria, Cagliari
Campus Simona, Cagliari
Carboni Nicola, Nuoro
Carcassi Carlo, Cagliari
Castagnoli Riccardo, Pavia
Castori Marco, San Giovanni Rotondo
Cauli Alberto, Cagliari
Ciancaleoni Ilaria, Cagliari
Cossu Fausto, Cagliari
Crisponi Giangiorgio, Cagliari
Crisponi Laura, Cagliari
Cualbu Antonio, Nuoro
D'Arrigo Stefano, Milano
Dessì Angelica, Cagliari
Dionisi Vici Carlo, Roma
Donati Alice, Firenze
Falsaperla Raffaele, Catania
Fanos Vassilios, Cagliari
Ferrero Giovanni Battista, Torino
Firinu Davide, Cagliari
Giglio Sabrina, Cagliari
Licari Amelia, Pavia
Lo Bianco Manuela, Catania
Loudianos Georgios, Cagliari
Maioli Maria Antonietta, Cagliari
Marica Monica, Cagliari
Marseglia Gianluigi, Pavia
Masnata Giuseppe, Cagliari
Meli Cettina, Catania
Melis Rosanna, Nuoro
Minelli Roberto, Cagliari
Minetti Carlo, Genova
Mora Stefano, Milano
Muntoni Francesco, Londra
Mura Rossella, Cagliari
Mussa Alessandro, Torino
Nicita Francesco, Roma
Orsini Alessandro, Pisa
Pane Marika, Roma
Pavone Piero, Catania
Pession Andrea, Bologna
Piras Stefano, Cagliari
Polizzi Agata, Pavia
Pruna Dario, Cagliari
Puligheddu Monica, Cagliari
Ripoli Carlo, Cagliari
Romeo Antonino, Milano
Ruggieri Martino, Catania
Saletti Veronica, Milano
Salpietro Vincenzo, L'Aquila
Savasta Salvatore, Cagliari
Selicorni Angelo, Como
Serra Gigliola, Sassari
Soddu Consolata, Cagliari
Sotgiu Stefano, Sassari
Spada Marco, Torino
Spalice Alberto, Roma
Spinelli-Casacchia Nicola, Cagliari
Striano Pasquale, Genova
Trabatti Chiara, Crema
Verrotti di Pianella Alberto, Perugia
Zampino Giuseppe, Roma

GIOVEDÌ
19 SETTEMBRE 2024

13:00 **Registrazione partecipanti**

13:30 **Presentazione del Congresso**
S. Savasta
Saluti Autorità

MALATTIE RARE SINDROMICHE
Presidente: C. Carcassi
Moderatori: A. Cualbu - S.Savasta

14:30 **Lettura magistrale**
Sequenziamento del genoma nella clinica: presente e futuro della medicina genomica
Introduce: C. Carcassi
S. Giglio

15:00 **La Rarità di una Sindrome**
G. Crisponi - L. Crisponi

15:30 **La transizione nelle malattie rare**
G. Zampino

15:50 **Rasopatie**
G. B. Ferrero

16:10 **Sindromi con Iperlassità**
M. Castori

16:30 **Acondroplasia**
M. F. Bedeschi

16:50 **Sindromi ed epilessia**
A. Romeo

17:10 **Epilessie rare e comorbidità**
D. Pruna

17:30 **Geni ed epilessia**
P. Striano

17:50 **Geni e disabilità intellettiva**
V. Salpietro

18:10 **CDKL5 epilessia farmacoresistente ma non solo..!**
A. Verrotti

18:30 **Discussant**
F. Lai - F. Comisi

18:45 **Chiusura dei lavori**

VENERDÌ
20 SETTEMBRE 2024

MALATTIE RARE NEUROLOGICHE

Presidente: M. Pulighedu
Moderatori: A. Dessì - A. Romeo

09:00 **Lettura Magistrale**
Sindromi Neurocutanee
M. Ruggieri

09:30 **Schwannomatosi: nuovi criteri diagnostici**
V. Saletti

09:50 **Sclerosi Tuberosa: risultati di uno studio multicentrico**
A. Orsini

10:10 **Incidenza delle malattie neurocutanee in Sardegna**
C. Soddu

10:30 **Sindromi con asimmetrie corporee**
A. Mussa

10:50 **Atassie genetiche in età evolutiva**
S. D'Arrigo

11:10 **Discussant**
G. Mancuso - S. Sedda

Open - Coffee

Presidente: S. Savasta
Moderatori: C. Soddu - C. Trabatti

11:40 **Malattie rare autoimmuni del SNC**
M. Lo Bianco

12:00 **Neuropatie autoimmuni**
S. Sotgiu

12:20 **Leucodistrofie e Leucoencefalopatie genetiche**
F. Nicita

12:40 **Paraparesi Spastiche**
P. Pavone

13:00 **Discussant**
M. Cossu - E. Esposito

13:10 **Pausa**

VENERDÌ
20 SETTEMBRE 2024

MALATTIE NEUROMUSCOLARI

Presidente: G. Masnata
Moderatori: N. Carboni - D. Pruna

14:00 **Lettura Magistrale**
Terapie per la distrofia di Duchenne, da RNA a AAV gene therapies F. Muntoni

14:30 **Il bambino che si stanca facilmente** - C. Minetti

14:50 **Stato dell'arte nell'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) -** M. Pane

15:10 **Geni e proteine sinaptiche: la "nuova placca neuromuscolare"** M. Ruggieri

15:30 **Il bambino con malattia neuromuscolare in Sardegna -** M. Marica

15:50 **L'adulto con malattia neuromuscolare in Sardegna -** M. A. Maioli

16:10 **L'amiloidosi ereditaria mediata da TTR – Sardegna -** R. Melis

16:30 **Discussant:** D. Deiana - S. Mazza

16:40 **Le richieste delle Associazioni**
Tavola Rotonda Conduce: I. Ciancaleoni (OMAR)
A. M. Cadeddu, O. Al Jamal, G. Masnata, S. Piras, S. Savasta, G. Serra, N. Spinelli-Casacchia

IMMUNOLOGIA E MALATTIE RARE

Presidente: D. Firinu
Moderatori: F. Cossu - R. Minelli

17:20 **Lettura Magistrale**
Infezioni respiratorie ricorrenti....come affrontarle - G. L. Marseglia

17:40 **Malattie rare con predisposizione tumorale** - R. Mura

18:00 **Immunodeficienze primitive** - R. Castagnoli

18:20 **Ciliopatie** - A. Licari

18:40 **Sindromi da difetto di riparazione del DNA -** A. Polizzi

19:00 **Anemie Rare** - S. Barella

19:20 **M.di Sijogren** - S. Campus

19:40 **Sclerosi sistemica** - A. Cauli

20:00 **PANDAS/PANS -** A. Spalice

20:20 **Discussant:** E. Carboni - I. Cicalò

20:30 **Chiusura dei lavori**

SABATO
21 SETTEMBRE 2024

MALATTIE METABOLICHE

Presidente: M. Aricò
Moderatori: M. Balzarini, C. Ripoli

09:00	**Lettura magistrale** **Sapevate che il numero civico della residenza del Dr.House è lo stesso di quella di Sherlock Holmes: il 221b?** A. Pession
09:30	**Lettura magistrale** **Screening e futuro** A. Burlina
10:00	**PKU stato dell'arte** C. Meli
10:20	**Ipoglicemia** Dionisi - Vici
10:40	**Nuovi approcci terapeutici nelle Malattie Lisosomiali** M. Spada
11:00	**Malattie Mitocondriali** A. Donati
11:20	**Difetti della Glicosilazione** R. Barone
11:40	**Dalla variante genica al farmaco** R. Falsaperla
12:00	**La malattia di Wilson in Sardegna** G. Loudianos
12:20	**Un percorso ad ostacoli: l'ipofosfatasia** S. Mora
12:40	**Metabolomica e Malattie Metaboliche** V. Fanos
13:00	**Malattie Rare e futuro** A. Selicorni
13:20	**Discussant** C. Guzzetti, A. Ibba
13:30	**Conclusioni e Chiusura dei lavori**

INFORMAZIONI GENERALI

SEDE DEL CONGRESSO
Centro Congressi Teatro Doglio, Cagliari, Via Logudoro, 32, 09127 Cagliari CA

ISCRIZIONI
Le iscrizioni al Congresso avranno un costo di €70,00 (iva esclusa) e saranno online all'interno del box evento sul sito www.kassiopeagroup.com sezione Meeting e Congressi.
È obbligatoria la preiscrizione. Non saranno accettate iscrizioni in loco.
Posti disponibili: 150.

ECM
Il Congresso rientra nel programma di Educazione Continua in Medicina e comprende due accreditamenti distinti:
- 19-20 settembre, id n. 421826 – crediti attribuiti:9,8
- 21 settembre, id. n. 421900, crediti attribuiti 3,5.

Destinato alle seguenti professioni: : Medico Chirurgo (solo per le discipline: Pediatria, Pediatri di libera scelta, medicina generale (medico di famiglia), neurologia, genetica medica, neuropsichiatria infantile, reumatologia, oftalmologia); Biologo; Infermiere pediatrico; Tecnico di Neurofisiopatologia.

OBIETTIVO FORMATIVO: Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica, ivi incluse le malattie rare e la medicina di genere

Verrà rilevata la presenza nelle sale sia in entrata sia in uscita e i crediti verranno certificati solo se il tempo di presenza risulterà essere effettivamente quello previsto dalla vigente normativa ECM, se verrà superata la prova per la verifica dell'apprendimento e se verrà compilata la scheda di valutazione evento.
La certificazione attestante l'acquisizione dei crediti ECM potrà essere rilasciata dal provider ai richiedenti aventi diritto, dopo il completamento delle procedure di verifica che si concluderanno nel rispetto delle tempistiche previste dalla normativa (entro 90gg dalla data dell'evento). Il Provider ECM è la Kassiopea Group, riconosciuto dall'AGENAS con il numero 305.

ATTESTATO DI PRESENZA
L'attestato di presenza sarà inviato via email entro 10 giorni dalla fine del Congresso alla mail usata per l'iscrizione. Si consiglia di verificare anche nella Posta Indesiderata.

CON IL PATROCINIO DI:

UNICA Università degli Studi di Cagliari

Regione Autònoma de Sardigna
Regione Autonoma della Sardegna

Ordine dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri della Provincia di Cagliari

fimp Federazione Italiana Medici Pediatri

SINP Società Italiana di Neurologia Pediatrica

SIMMESN Società Italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale

S.I.P.Ped Società Italiana di Psicologia Pediatrica

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA E PROVIDER ECM N. 305

Kassiopea group
Via San Tommaso D'Aquino, 20 - 09134 Cagliari - Tel. 070 651242 | Fax 070 656263
luisaserra@kassiopeanews.com - www.kassiopeagroup.com kassiopeagroup