

Le malattie lisosomiali ( ML), come tutte le malattie rare, pongono quale prima sfida quella della diagnosi che rappresenta per il malato e la famiglia la battaglia più ardua, battaglia che si ripete ad ogni nuovo stadio della malattia che presenta un carattere evolutivo - degenerativo. La carenza delle conoscenze nelle ML porta a ritardi diagnostici, ricoveri inutili, infinite consulenze specialistiche, prescrizione di farmaci e trattamenti inadeguati. Le diagnosi in molti casi sono tardive e avvengono talora dopo anni di terapie prescritte per diagnosi errate. I percorsi diagnostico-assistenziali sono complessi risentendo oltre che della rarità delle malattie, anche della disomogenea distribuzione sul territorio di presidi sanitari di riferimento, in cui siano accessibili le prestazioni multidisciplinari. Per alcune ML sono oggi disponibili farmaci quali la terapia enzimatica sostitutiva (ERT), quella per la riduzione del substrato e con le molecole chaperone. In alcune forme la diagnosi precoce è indispensabile per eseguire terapie quali il trapianto di midollo osseo. Emergono quindi nuovi problemi, anche di natura medico legale, legati al ritardo diagnostico o al mancato counseling genetico. Ulteriori riflessioni derivano dalla necessità di dover garantire ai malati rari le migliori cure disponibili e l'impegno economico sul SSN dei costosi farmaci orfani. Le ML necessitano pertanto sia di risposte diagnostiche sia di assistenza multidisciplinare e specialistica intendendo con ciò la conoscenza e l'utilizzo (il sapere e il saper fare) che vanno oltre le comuni conoscenze teoriche. Lo scopo di questo secondo ciclo formativo organizzato in quattro giornate è quello di sensibilizzare e aumentare le conoscenze in questi ambiti.

La prima giornata è dedicata all'inquadramento generale delle ML, e alle manifestazioni neurologiche delle stesse. La seconda giornata sarà incentrata sulle ML con interessamento della mielina, quindi sulla diagnosi differenziale con le malattie demielinizzanti e sulle nuove strategie terapeutiche. La terza giornata ha lo scopo di portare alla conoscenza dei partecipanti quelle che sono le ML potenzialmente curabili e i risultati di oltre 20 anni di esperienza con la terapia enzimatica sostitutiva: l'ERT. La giornata conclusiva del corso ha la finalità di implementare le conoscenze sulle possibilità di eseguire lo screening neonatale delle forme potenzialmente curabili con le implicazioni di ordine etico che ne derivano. Durante la giornata si vuole porre l'attenzione sulla duplice necessità che pongono le ML come peraltro tutte le Malattie Rare. Una prima necessità è di garantire le cure mediche ed infermieristiche più efficaci e la presenza di servizi ad hoc per tutto il decorso delle malattie. La seconda necessità è quella di trovare un equilibrio nella gestione del paziente tra la medicina basata sull'evidenza, ed un moderno approccio secondo i criteri della Medicina Narrativa.

## RELATORI - MODERATORI

### I Giornata:

Maja Di Rocco, Genova  
Mirella Filocamo, Genova  
Tiziana Granata, Milano  
Roberto Polano, Sassari  
Gigliola Serra, Sassari  
Stefano Sotgiu, Sassari  
Sebastiano Traccis, Ozieri  
Graziella Uziel, Milano

### II Giornata:

Maja Di Rocco, Genova  
Alessandra Biffi, Milano  
Myriam Pastorino, Sassari  
Vidmer Scaioli, Milano  
Gian Pietro Sechi, Sassari  
Stefano Sotgiu, Sassari  
Fabio Maria Triulzi, Milano  
Graziella Uziel, Milano

### III Giornata:

Generoso Andria, Napoli  
Bruno Bembi, Udine  
Maria Alice Donati, Firenze  
Gaetano Giuffrida, Catania  
Chiara Perria, Sassari  
Maurizio Scarpa, Padova

### IV Giornata:

Giovanna Leonarda Giaconi, Sassari  
Franco Lilliu, Cagliari  
Marco Merlin, Sassari  
Rossella Parini, Bologna  
Myriam Pastorino, Sassari  
Gigliola Serra, Sassari  
Antonio Virzi, Catania  
Lucia Zannini, Milano

## CON IL PATROCINIO DI

Ordine dei Medici Chirurghi e degli  
Odontoiatri della Provincia di Sassari  
SINPIA, Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia  
e dell'Adolescenza

## SEGRETERIA SCIENTIFICA

Gigliola Serra  
Myriam Pastorino  
Chiara Perria  
Valentina Pes  
Silvia Sini  
Istituto di Neuropsichiatria Infantile  
Università degli Studi di Sassari

## SEGRETERIA ORGANIZZATIVA E PROVIDER

Across Sardinia Congressi  
Provider n. 311  
Viale Italia, 12 - 07100 Sassari  
Tel. 079/2010120 - Fax. 079/2010653  
Cell. 347/1854113  
Email. cri.across@tiscali.it

## MODALITÀ DI PARTECIPAZIONE

La partecipazione al corso è gratuita.  
L'iscrizione, obbligatoria, deve essere inviata tramite  
l'apposita Scheda d'Iscrizione alla Segreteria Organizzativa  
entro il 20 gennaio 2013.  
Le iscrizioni verranno accettate in ordine cronologico  
fino a esaurimento posti.

## ECM

Al corso sono stati assegnati n. 19 crediti formativi  
per n. 70 Medici Chirurghi, 10 Biologi, 5 Tecnici di  
Neurofisiopatologia e 15 Infermieri. I crediti verranno  
assegnati con la partecipazione al 100% delle giornate.

## L'ISCRIZIONE COMPRENDE:

Partecipazione ai lavori scientifici, Kit congressuale, Crediti  
ECM, Attestato di partecipazione per singola giornata.

## SI RINGRAZIANO PER LA COLLABORAZIONE



Università degli  
Studi di Sassari



AOU Sassari  
Azienda Ospedaliero Universitaria Sassari

Dipartimento di Medicina Clinica Sperimentale  
**Istituto di Neuropsichiatria Infantile**

Direttore: *Stefano Sotgiu*

## II° CORSO

# LE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE: RICONOSCERLE PER CURARLE

Direttore del corso: *Gigliola Serra*

### VENERDÌ 1° FEBBRAIO

LA PATOLOGIA MULTISISTEMICA  
E IL COINVOLGIMENTO NEUROLOGICO

### VENERDÌ 22 FEBBRAIO

LE LEUCOENCEFALOPATIE LISOSOMIALI

### VENERDÌ 22 MARZO

LE MALATTIE LISOSOMIALI  
POTENZIALMENTE CURABILI E LE  
TERAPIE EMERGENTI

### VENERDÌ 19 APRILE

IL MANAGEMENT, IL CURARE E LA CURA

2013

## SASSARI

Aula A del Complesso Biologico  
Viale San Pietro 43/B

## 1 FEBBRAIO 2013

### LA PATOLOGIA MULTISISTEMICA E IL COINVOLGIMENTO NEUROLOGICO

- 14.30 Registrazione dei partecipanti
- 14.45 Saluti delle Autorità
- 15.00 Inaugurazione del corso  
*Stefano Sotgiu*

### I SESSIONE: La patologia multistematica

Moderatore: *Stefano Sotgiu*

- 15.15 Inquadramento generale e classificazione delle Malattie Lisosomiali  
*Gigliola Serra*
- 15.45 L'eterogeneità clinica: rapporti fra genotipo, attività enzimatica e fenotipo  
*Mirella Filocamo*
- 16.15 La diagnosi precoce: markers clinici del coinvolgimento sistemico  
*Maja Di Rocco*
- 16.45 Discussione
- 17.15 Pausa

### II SESSIONE: Il coinvolgimento neurologico

Moderatore: *Sebastiano Tracci*

- 17.30 Segni clinici precoci nelle Malattie Lisosomiali a principale interessamento neurologico  
*Graziella Uziel*
- 18.00 L'epilessia nelle Malattie Lisosomiali: aspetti clinici ed elettroencefalografici nell'età evolutiva  
*Tiziana Granata*
- 18.30 L'esordio psichiatrico: quando i disordini del comportamento, le modificazioni di personalità e le demenze sottendono le Malattie Lisosomiali  
*Roberto Polano*
- 19.00 Discussione
- 19.30 Conclusione dei lavori

## 22 FEBBRAIO 2013

### LE LEUCOENCEFALOPATIE LISOSOMIALI

- 14.30 Registrazione dei partecipanti
- 15.00 Inquadramento del problema

### III SESSIONE

Moderatore: *Gian Pietro Sechi*

- 15.15 Le Malattie Lisosomiali associate a leucoencefalopatia  
*Maja Di Rocco*
- 15.45 La Malattia di Krabbe: la complessità della diagnosi e le prospettive terapeutiche  
*Graziella Uziel*
- 16.15 Le conoscenze attuali sulla Leucodistrofia Metacromatica: dall'etiopatogenesi alla terapia  
*Alessandra Biffi*
- 16.45 Discussione
- 17.15 Pausa

Moderatore: *Myriam Pastorino*

- 17.30 Diagnosi differenziale con le malattie della sostanza bianca a patogenesi infiammatoria e/o autoimmunitaria  
*Stefano Sotgiu*
- 18.00 Le neuroimmagini nella diagnosi e nel follow-up  
*Fabio Maria Triulzi*
- 18.30 La diagnosi neurofisiologica  
*Vidmer Scaioli*
- 19.00 Discussione
- 19.30 Conclusione dei lavori

## 22 MARZO 2013

### LE MALATTIE LISOSOMIALI POTENZIALMENTE CURABILI E LE TERAPIE EMERGENTI

- 14.30 Registrazione dei partecipanti
- 15.00 Inquadramento del problema

### IV SESSIONE

Moderatore: *Bruno Bembi*

- 15.15 Analisi di 20 anni di approcci terapeutici: dall'ERT alla terapia genica  
*Generoso Andria*
- 15.45 La multisistematicità della Malattia di Gaucher: come la terapia influenza l'outcome  
*Gaetano Giuffrida*
- 16.15 La variabilità clinica delle MPS: Diagnosi e linee guida per il trattamento  
*Maurizio Scarpa*
- 16.45 Discussione
- 17.15 Pausa

Moderatore: *Generoso Andria*

- 17.30 La Malattia di Fabry: clinica, diagnosi e misdiagnosi nella popolazione femminile e le opportunità terapeutiche  
*Maria Alice Donati*
- 18.00 La Malattia di Pompe: dalle nuove conoscenze fisiopatologiche alle strategie terapeutiche  
*Bruno Bembi*
- 18.30 La diagnosi di Malattia di Niemann Pick C: analisi dei risultati del percorso diagnostico con l'applicazione del "NPC suspicion index" in età evolutiva  
*Chiara Perria*
- 19.00 Discussione
- 19.30 Conclusione dei lavori

## 19 APRILE 2013

### IL MANAGEMENT, IL CURARE E LA CURA

- 14.30 Registrazione dei partecipanti
- 15.00 Inquadramento del problema

### V SESSIONE: Management

Moderatore: *Giovanna Leonarda Giacconi*

- 15.15 Lo screening neonatale: aspetti organizzativi ed etici  
*Franco Lilliu*
- 15.45 Le terapie sintomatiche e di supporto: assistenza alle problematiche alimentari, respiratorie ed anestesiolgiche  
*Rossella Parini*
- 16.15 La complessità dell'assistenza infermieristica in ospedale  
*Marco Merlin*
- 16.45 L'adattamento degli interventi al progredire della malattia: l'organizzazione dei servizi  
*Gigliola Serra*
- 17.15 Discussione
- 17.45 Pausa

### VI SESSIONE: Il curare e la cura

Moderatore: *Gigliola Serra*

- 18.00 Le linee guida nelle malattie rare e i percorsi diagnostici terapeutici nelle Malattie Lisosomiali  
*Myriam Pastorino*
- 18.30 Le Medical Humanities e la Medicina narrativa nella formazione degli operatori sanitari  
*Lucia Zannini*
- 19.00 La Medicina Narrativa nella costruzione del "buon percorso" di malattia  
*Antonio Virzi*
- 19.30 Discussione e Conclusioni del Corso