



Associazione  
Malattie  
Metaboliche  
e Genetiche  
Puglia  
O.N.L.U.S.



IV Convegno A.ME.GE.P. Domenico Campanella  
**"MALATTIE RARE: RARO È QUELLO CHE NON SI CONOSCE"**  
 (Johann Wolfgang von Goethe)  
 27-28 Maggio 2016 Hotel Masseria Santa Lucia - Ostuni (BR)

Presidente Onorario: Prof. Franco Carnevale  
 Presidenti del Convegno: Francesco Papadia, Nicola Laforgia  
 Segreteria Scientifica: Rita Fischetto, Donatella Capodiferro

**VENERDI 27 MAGGIO**

- Ore 09:00 **BENVENUTO DELL'A.ME.GE.P. DOMENICO CAMPANELLA**  
 Franco Carnevale, Porzianna Caliano
- INTRODUZIONE AL CORSO**  
 Nicola Laforgia, Francesco Papadia
- Saluto delle autorità e società scientifiche  
 R. Falsaperla - Presidente Nazionale SINP  
 N. Laforgia - Presidente SIP Puglia  
 L. Quartulli - Presidente SIN Puglia  
 L. De Cosmo - Presidente SINP Puglia  
 G. Merla - Referente SIGU Puglia  
 F. Cardinale - Presidente SIPO Puglia  
 R. Piazzolla - Presidente FIMP Puglia  
 R. Fischetto - Referente SIMGEPED Puglia
- Ore 10:00 **LETTURA MAGISTRALE: LE MALATTIE GENETICHE ED IL PEDIATRA NEL XXI SECOLO**  
 Prof. Generoso Andria  
 Introduce: Prof. Franco Carnevale
- I SESSIONE**  
**ASPETTI PRATICI DELLA GESTIONE DEL "PAZIENTE RARO"**  
 Presidente: M. Gentile  
 Moderatori: E. Lillo, G. Presta
- Ore 10:30 **ASSISTENZA VENTILATORIA DOMICILIARE**  
 L. Milella
- Ore 10:50 **TECNICHE CHIRURGICHE PER LA NUTRIZIONE ARTIFICIALE DOMICILIARE**  
 G. Paradies
- Ore 11:10 **LA CURA DEL BAMBINO INATTESO: PAZIENTE E CAREGIVERS NELLA MALATTIA CRONICA - RARA IN ETÀ EVOLUTA**  
 M. Vendemiale
- Ore 11:30 **LA COMUNICAZIONE NELLA MALATTIA RARA: MANEGGIARE CON "CURA"**  
 C. Pannacciulli
- Ore 12:00 **TAVOLA ROTONDA MALATTIE RARE E Percorsi ASSISTENZIALI**  
 Presidente: N. Laforgia  
 Moderatori: O. Forleo, E. Rosati
- APPROCCIO AL BAMBINO CON SINDROME PLURIMALFORMATIVA**  
 A. Selicorni
- ORGANIZZAZIONE DELLA RETE SUL TERRITORIO... "IL FILO DI ARIANNA"**  
 G. Annichiarico

Il percorso riabilitativo A. Trabacca  
 Parliamone con...

Discussant: Rita Fischetto

**IL MEDICO LEGALE** D. Laviola  
**IL PEDIATRA DI BASE** P. Rana  
**IL MEDICO DI FAMIGLIA** F. Anelli  
**L'ORTOPEDICO** F. Manfredi  
**LA PSICOLOGA** M. Vendemiale  
**L'UNIVERSITÀ** A. Gallone  
**L'AVVOCATO** G. Todisco

Ore 13:30 PAUSA PRANZO

**II SESSIONE**  
**DISLIPIDEMIE**

- Presidente: F. Papadia  
 Moderatori: E. Piccinno, M. F. Faienza
- Ore 14:30 **DISLIPIDEMIE IN ETÀ PEDIATRICA: INQUADRAMENTO DIAGNOSTICO**  
 F. Ortolani
- Ore 14:50 **IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE**  
 O. Guardamagna
- Ore 15:10 **DALLA GENETICA ALLA DIAGNOSI...**  
 M. Margaglione
- Ore 15:30 **IPOCOLESTEROLEMIE IN ETÀ PEDIATRICA**  
 C. Pederiva

**III SESSIONE**  
**ORGANOMEGALIA E MALATTIE LISOSOMIALI**

- Presidente: P. Giordano  
 Moderatori: M. Giordano, A. Gatta
- Ore 16:00 **DEFICIT DI LIPASI ACIDA LISOSOMIALE**  
 S. Muntoni
- Ore 16:20 **MALATTIA DI GAUCHER**  
 M. Di Rocco
- Ore 16:40 **MALATTIA DI FABRY**  
 M. Spada
- Ore 17:00 **SCREENING DELLE MALATTIE LISOSOMIALI**  
 A. Burlina
- Ore 17:20 **AIUTIAMOCI CON LE IMMAGINI...**  
 A. Gaeta

**IV SESSIONE: SEZIONE GIOVANI**  
**CASI PARTICOLARI... PARLIAMONE CON GLI ESPERTI**

- Presidente: M. Manzionna  
 Moderatori: R. Magaldi, V. Forziati
- Ore 19:00 CHIUSURA DEI LAVORI DELLA I GIORNATA

**SABATO 28 MAGGIO**

Presentazione Elezioni rappresentante SINP giovani  
 Raffaele Falsaperla, Donatella Capodiferro, Lucrezia de Cosmo

**V SESSIONE**  
**MIOPATIE E IPERCKEMIE**

- Presidente: G. Scarano  
 Moderatori: M. Sesta, V. Lozito
- Ore 09:00 **LE MIOPATIE CONGENITE**  
 C. Minetti
- Ore 09:20 **LE MIOPATIE METABOLICHE... MALATTIE DI POMPE E NON SOLO**  
 A. Donati
- Ore 09:40 **LE MIOPATIE MITOCONDRIALI... DIAGNOSTICA A BARI**  
 V. Petruzzella
- Ore 10:00 **LE LAMINOPATIE: DALLA PROGERIA ALLA DISTROFIA MUSCOLARE**  
 A. Pini
- Ore 10:20 **VACCINAZIONI NELLE MIOPATIE E NELLE MALATTIE METABOLICHE**  
 N. Laforgia  
 PAUSA CAFFÈ

**VI SESSIONE**  
**MALATTIE NEUROMETABOLICHE**

- Presidente: N. Resta  
 Moderatori: F. Moramarco, P. Caprio
- Ore 11:10 **RMN NELLO STUDIO DELLE MALATTIE NEUROMETABOLICHE AD ESORDIO NEONATALE**  
 A. Righini
- Ore 11:30 **EMERGENZA METABOLICA IN TIN: DALLA PERIFERIA AL CENTRO DI RIFERIMENTO**  
 D. Capodiferro
- Ore 11:50 **LE GANGLIOSIDOSI: LA CLINICA**  
 R. Fischetto
- Ore 12:10 **LE GANGLIOSIDOSI: LA DIAGNOSI GENETICA**  
 A. Caciotti
- Ore 12:30 **FENILCHETONURIA: LA DIAGNOSI GENETICA AL SUD**  
 R. Santacroce
- Ore 12:50 **FENILCHETONURIA: NUOVE TERAPIE**  
 A. Tummolo
- Ore 13:30 CHIUSURA DEI LAVORI

Con il contributo incondizionato di:



La partecipazione al Convegno è gratuita

L'iscrizione al convegno avverrà tramite prenotazione online dal sito [www.priscopprovider.it](http://www.priscopprovider.it)  
 ID EVENTO: 827-154844 Ed. 1 CREDITI ECM: 12 N. PARTECIPANTI: 100

Segreteria Organizzativa:



C.da Scatolino, snc  
 75100 Matera  
 Tel. +39 0835.330413  
 Fax +39 0835.334155  
 Cell. +39 389.9547037  
[convegni@priscopprovider.it](mailto:convegni@priscopprovider.it)  
[www.priscopprovider.it](http://www.priscopprovider.it)