

RELATORI & MODERATORI

ANGELO ACQUAFREDDA	BARI
GENEROSO ANDRIA	NAPOLI
GIUSEPPINA ANNICCHIARICO	BARI
ELIO ARMENISE	BARI
ROSITA BONGERMINO	BARI
ERNESTO BONIFAZI	BARI
ALBERTO BURLINA	PADOVA
CLAUDIO CAFAGNO	BARI
PORZIANNIA CALIANNO	MONOPOLI
DONATELLA CAPODIFERRO	BARI
FRANCO CARNEVALE	BARI
MARCO CASTORI	SAN GIOVANNI ROTONDO
VALERIO CECINATI	TARANTO
UMBERTO CILLO	PADOVA
LUCREZIA DE COSMO	BARI
DONATELLA DE GIOVANNI	BARI
MARIA ALICE DONATI	FIRENZE
PIETRO DRIMACO	BARI
MARIA PIA ELICIO	BARI
ANNAMARIA FERRETTI	BARI
PIETRO FIORE	FOGGIA
RITA FISCHETTO	BARI
VINCENZO FORZIATI	ACQUAVIVA DELLE FONTI
TOMMASO FUSARO	BITONTO
BENEDETTA GIANNICO	BARI
MATTIA GENTILE	BARI
PAOLA GIORDANO	BARI
SILVIA INTINI	BARI
GIANCARLO LA MARCA	FIRENZE
NICOLA LAFORGIA	BARI
VINCENZA LILLO	BARI
FRANCO LOCATELLI	ROMA
GIANFRANCO MAFFEI	FOGGIA
MARIANO MANZIONNA	MONOPOLI
BALDASSARRE MARTIRE	BARI
GIUSEPPE MERLA	SAN GIOVANNI ROTONDO
FULVIO MORAMARCO	BRINDISI
SAVERIO NENNA	ANDRIA
FEDERICA ORTOLANI	BARI

FRANCESCO PAPADIA	BARI
RAFFAELLA PANZA	BARI
ELVIRA PICCINNO	BARI
LORENZO QUARTULLI	BRINDISI
NICOLETTA RESTA	BARI
VALENTINA RIZZO	BARI
NICOLA SANTORO	BARI
MICHELA SESTA	BARI
SIMONETTA SIMONETTI	BARI
MARCO SPADA	TORINO
PASQUALE STRIANO	GENOVA
GIOVANNI TODISCO	MONOPOLI
ANTONIO VARONE	NAPOLI
MARCELLA ADELE VENDEMIALE	BARI

AUTORITÀ

Presidente Regione Puglia:
Michele EMILIANO

Direttore Dipartimento Salute Regione Puglia:
Vito MONTANARO

Preside della Scuola di Medicina Bari:
Loreto GESUALDO

Direttore Generale AOUC Policlinico-Giovanni XXIII Bari:
Giovanni MIGLIORE

ISCRIZIONE E MODALITÀ DI PARTECIPAZIONE:

L'iscrizione al convegno avverrà tramite prenotazione online dal sito www.priscopprovider.it, homepage sezione Congressi & Convegni

**IV Convegno A.ME.GE.P. Domenico Campanella
"MALATTIE RARE: DALLA DIAGNOSTICA
ALLE PROSPETTIVE TERAPEUTICHE"**

La partecipazione al Convegno è gratuita

ID EVENTO: 827-269579

ACCREDITATO PER:
MEDICO CHIRURGO (TUTTE LE SPECIALIZZAZIONI)
FARMACISTA: FARMACIA OSPEDALIERA, FARMACIA
TERRITORIALE; BIOLOGO; INFERMIERE; INFERMIERE
PEDIATRICO; FISIOTERAPISTA;

DURATA ATTIVITÀ FORMATIVA: 13 ORE
CREDITI ECM: 13

Con il Patrocinio di:



Con il contributo incondizionato di:



Segreteria Organizzativa:



M.A.T.E.R.A.
YOUR BUSINESS, YOUR LEASURE



Associazione
Malattie
Metaboliche
e Genetiche
Puglia
Odv



V Convegno A.ME.GE.P. Domenico Campanella

**"MALATTIE RARE:
DALLA DIAGNOSTICA ALLE
PROSPETTIVE TERAPEUTICHE"**

Monopoli 4 - 5 ottobre 2019
Sala Convegni Torre Cintola (Località Capitolo)

Presidente Onorario:
Prof. Franco CARNEVALE

Presidenti del Convegno:
Nicola LAFORGIA, Francesco PAPADIA

Segreteria Scientifica:
Donatella CAPODIFERRO, Rita FISCHETTO,
Simonetta SIMONETTI



age.na.s.
Commissione Nazionale
Formazione Continua

L'A.M.E.G.E.P. DOMENICO CAMPANELLA OdV organizza, come di consueto, il Convegno dedicato alle malattie metaboliche e genetiche, definite rare solo se considerate singolarmente, ma che nel complesso rappresentano una vasta ed eterogenea gamma di patologie prevalentemente in età pediatrica (75-80% dei casi).

Il meeting è indirizzato dunque ad i neonatologi, ai pediatri di base, a coloro che operano sul territorio e nei vari ospedali, ma anche ai medici di medicina generale ed a molte altre figure specialistiche.

E' l'occasione per implementare la consapevolezza, aggiornare le vedute su tali patologie e soprattutto per soffermarsi sull'impatto che esse hanno sulle famiglie coinvolte.

Si individuano, semplicemente con un unico, singolo test effettuato a 48-70 ore dalla nascita del bambino, gravi malattie rare per le quali sono a disposizione terapie che permettono di prevenire, limitare fortemente i danni, se non addirittura salvare, la vita dei neonati affetti. Il 15 settembre 2016 è stata varata la legge Taverna n. 167 "Disposizioni in materia di accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie metaboliche ereditarie" che sancisce il diritto dei bambini nati in Italia ad essere sottoposti gratuitamente allo screening neonatale esteso a circa 40 malattie metaboliche che, viste in toto, colpiscono un neonato ogni 1.500 bambini all'anno. Cifre che fanno meditare.

Dal 1° Gennaio 2017 la regione Puglia ha consentito (prima di tante altre regioni italiane) che i suoi neonati potessero essere sottoposti a screening neonatale esteso per le 40 malattie metaboliche; da gennaio 2019 è operativa la convenzione con la regione Basilicata, per cui vengono convogliati nel laboratorio del centro screening neonatale di Bari tutti i neonati lucani. E tanto potrebbe ancora farsi nel Meridione.

Dall'attuazione della legge tanti sono i neonati risultati positivi allo screening e tempestivamente trattati in Puglia e Basilicata.

La nostra associazione ha tra i suoi obiettivi quello di fare informazione, ed è per questo che ci impegniamo a realizzare un evento che possa fare cultura e fornire aggiornamenti nel campo delle malattie congenite del metabolismo.

Prof. Franco Carnevale

Comitato Scientifico

Associazione A.M.E.G.E.P. DOMENICO CAMPANELLA OdV

VENERDÌ 4 OTTOBRE - I giornata

Ore 09:00 **BENVENUTO DELL'A.M.E.G.E.P. DOMENICO CAMPANELLA**
Porzianna Caliano
Franco Carnevale
Nicola Laforgia
Francesco Papadia

SALUTO DELLE AUTORITÀ:

Michele Emiliano
Presidente Regione Puglia

Vito Montanaro
Direttore Dipartimento Salute Regione Puglia

Loreto Gesualdo
Presidente della Scuola di Medicina Bari

Giovanni Migliore
Direttore Generale AOUC Policlinico-Giovanni XXIII Bari

Giuseppina Annichiarico
Coordinatrice Malattie Rare ARES PUGLIA

I SESSIONE

SCREENING METABOLICO ALLARGATO

Presidente: Franco Carnevale

Moderatori: Elio Armenise, Vincenzo Forziati

Ore 10:00 **PRESENTE E PROSPETTIVE FUTURE**
Giancarlo La Marca

Ore 10.20 **LO STATO DELL'ARTE IN PUGLIA E BASILICATA**
Simonetta Simonetti

Ore 10.40 **CRITICITÀ E PROBLEMI TECNICI IN FASE PREANALITICA**
Rosita Bongermano

II SESSIONE

QUANDO LO SCREENING...

Presidente: Nicola Laforgia

Moderatori: Gianfranco Maffei, Lorenzo Quartulli

È POSITIVO...

Ore 11.00 **UN CASO DI LEUCINOSI**
Pietro Drimaco

Ore 11.20 **LO SPECIALISTA**
Donatella De Giovanni

Ore 11.40 **LA DIETOTERAPIA: LATTI E FORMULE SPECIALI**
Vincenza Lillo

Ore 12.00 **LO PSICOLOGO**
Marcella Adele Vendemiale

È NEGATIVO...

Ore 12.20 **QUANDO LO SCREENING È NEGATIVO**
Donatella Capodiferro

Ore 12.40 **FENICETONURIA: NOVITÀ TERAPEUTICHE**
Alberto Burlina

Ore 13.00 **DISCUSSIONE**

Ore 13.30 **LIGHT LUNCH**

III SESSIONE

MALATTIE GENETICO-METABOLICHE: ASPETTI CLINICI E DIAGNOSI DIFFERENZIALE

Presidente: Paola Giordano

Moderatori: Angelo Acquafredda, Mariano Manzionna

Ore 14.30 **IMMUNODEFICIENZE: QUANDO LA CHEDIAK HIGASHI ACCELERA...**

Caso clinico: Raffaella Panza
L'esperto: Baldassarre Martire

Ore 15.00 **IPERAMMONIEMIE E I DIFETTI DEL CICLO DELL'UREA**

Caso clinico: Benedetta Giannico
L'esperto: Maria Alice Donati

Ore 15.30 **IPOGLICEMIE NEONATALI**

Caso clinico: Silvia Intini
L'esperto: Lucrezia De Cosmo

Ore 16.00 **IPERGLICEMIE NEONATALI**

Caso clinico: Federica Ortolani
L'esperto: Elvira Piccinno

Ore 16.30 **CUTE E MALATTIE RARE**

Caso Clinico: Valentina Rizzo
L'esperto: Ernesto Bonifazi

Ore 17.00 **PATOLOGIE CONGENITE DELL'OSSO**

Caso clinico: Claudio Cafagno
L'esperto: Rita Fischetto

Ore 17.30 **IPERCPKEMIE**

Caso clinico: Maria Pia Elicio
L'esperto: Michela Sesta

Ore 17.50 **DISCUSSIONE**

Ore 18.00 **TAVOLA ROTONDA: ASSISTENZA DEL PAZIENTE CON MALATTIA RARA: DALLA DIAGNOSI ALL'ETÀ ADULTA**

Moderatore: Annamaria Ferretti

PANELIST: Giuseppina Annichiarico
Coordinatrice Malattie Rare ARES PUGLIA

Marco Castori
Direttore UOC Genetica Medica
San Giovanni Rotondo

Tommaso Fusaro
Direttore Sanitario "Clinica Hospice - Aurelio Marena"
Bitonto

Saverio Nenna
Referente Malattie Rare ASL BT

Giovanni Todisco
Avvocato Associazione A.M.E.G.E.P.
Domenico Campanella Odv

TESTIMONIANZE DEI PAZIENTI E DELLE LORO FAMIGLIE

Ore 19.00 **CHIUSURA DEI LAVORI DELLA I GIORNATA**

SABATO 5 OTTOBRE - II giornata

Ore 08.30 **APERTURA DEI LAVORI**

IV SESSIONE

GENOTIPO, FENOTIPO E DIAGNOSTICA

Presidente: Marco Castori

Moderatori: Valerio Cecinati, Fulvio Moramarco

Ore 09.00 **ESAMI GENETICI: COME, QUANDO E PERCHÉ:**

La diagnostica prenatale

Mattia Gentile

Approccio diagnostico alle malattie rare

Nicoletta Resta

NGS ed Esoma

Giuseppe Merla

Ore 10.00 **GENETICA DELLE ENCEFALOPATIE EPILETTICHE: DALLA DIAGNOSI ALLE RICADUTE TERAPEUTICHE**

Pasquale Striano

Ore 10.30 **DISCUSSIONE**

Ore 11.00 **COFFEE BREAK**

Ore 11.30 **LETTURA MAGISTRALE: IL TRAPIANTO DI MIDOLLO OSSEO NELLE MALATTIE RARE**

Franco Locatelli

Introduce: Nicola Santoro

V SESSIONE

LE NUOVE FRONTIERE TERAPEUTICHE

Presidente: Franco Carnevale

Moderatori: Pietro Fiore, Nicola Laforgia

Ore 12.20 **LA TERAPIA ENZIMATICA NELLE MALATTIE D'ACCUMULO**

Marco Spada

Ore 12.40 **EPATOLOGIA E TRAPIANTO DI FEGATO: DALLA TEORIA ALLA PRATICA**

Umberto Cillo

Ore 13.00 **I NUOVI FARMACI NELLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI**

Antonio Varone

Ore 13.20 **TERAPIA GENICA: ASPETTI ETICI E SOCIALI**

Generoso Andria

Ore 14.00 **CONSIDERAZIONI FINALI E CHIUSURA DEI LAVORI**

Franco Carnevale, Donatella Capodiferro, Rita Fischetto, Nicola Laforgia, Simonetta Simonetti

Ore 14.30 **COMPILAZIONE DEL QUESTIONARIO ECM**