Con il Patrocinio di:

Regione Puglia · Università degli Studi di Bari Aldo Moro · Azienda Ospedaliera Policlinico Bari · Società Italiana di Genetica Umana · SIMGePeD · Società Italiana di Pediatria · SIPO Società Italiana Pediatria Ospedaliera · SIN Società Italiana di Neonatologia · S.I.N.P. Società Italiana di Neurologia Pediatrica · fimp Federazione Italiana Medici Pediatri · SIPMeL Società Italiana di Patologia Clinica e Medicina di Laboratorio · SIMMESN

amegep Domenico Campanella

Il tuo sostegno mi aiuta a crescere.

Associazione Malattie Metaboliche e Genetiche Puglia Odv

E.C.M.

age.na.s. Commissione Nazionale Formazione Continua

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

VENERDÌ 4 OTTOBRE – I giornata

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

SALUTO DELLE AUTORITÀ:
Michele Emiliano
Presidente Regione Puglia
Vito Montanaro
Direttore Dipartimento Salute Regione Puglia
Loreto Gesualdo
Preside 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 Bongermino

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 DISCUSSIONE

Ore 13.00 FENICHETONURIA: NOVITÀ TERAPEUTICHE
Alberto Burlina

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 Annicchiarico
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 E LA TERAPIA GENICA 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

Con il contributo incondizionato di:

SANOFI GENZYME · BIOMARIN · sobi Pioneer in Rare Diseases · DMF Dietetic Metabolic Food · Recordati Rare Diseases Group · Nestlé HealthScience · MEDIFOOD Dietetica Nutrizionale Specialistica · Ajinomoto · Cambrooke Therapeutics · Nutricia Advanced Medical Nutrition · moviscom srl · ultragenyx pharmaceutical · PTC Therapeutics · Mevalia Amino Acids

La partecipazione al Convegno è gratuita
L'iscrizione al convegno avverrà tramite prenotazione online dal sito www.priscoprovider.it
ID EVENTO: 827-269579 CREDITI ECM: 13 DURATA ATTIVITÀ FORMATIVA: 13 ORE

Segreteria Organizzativa:

PRISCO PROVIDER Srl
eventi & comunicazioni
Riconoscimento ID 827

C.da Scatolino, snc
75100 Matera
Tel. +39 0835.330413
Fax +39 0835.334155
Cell. +39 389.9547037
convegni@priscoprovider.it
www.priscoprovider.it