

XXI Corso di aggiornamento

MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE: DIAGNOSI PRECOCE E NUOVE POSSIBILITÀ DI TRATTAMENTO

Lysosomal storage disorders: early diagnosis and new treatments

17-19 marzo 2009
Centro Congressi Grand Hotel de la Ville, Parma

in collaborazione con Ospedale San Gerardo Monza

Comitato Scientifico

Andrea Biondi, Rossella Parini
Attilio Rovelli, Graziella Uziel

martedì 17 marzo 2009

I Sessione

Introduzione alle malattie da accumulo lisosomiale

Introduzione alle malattie lisosomiali: aspetti epidemiologici, biochimici e molecolari

Mirella Filocamo
IRCCS Ospedale Pediatrico G. Gaslini, Genova

Il quadro clinico delle malattie da accumulo lisosomiale. Similitudini e variabilità clinica

Generoso Andria
Università Federico II, Napoli

La comprensione delle cause cellulari della eterogeneità clinica. I rapporti tra genotipo, attività enzimatica e fenotipo

Volkmar Gieselmann
University of Bonn, Germany

Aspetti organizzativi ed etici che riguardano lo screening delle malattie da accumulo lisosomiale in Europa

Carlo Corbetta
Ospedale dei Bambini V. Buzzi, Milano

II Sessione

La diagnosi

Come interpretare i risultati biochimici e molecolari

Amelia Morrone
Azienda Ospedaliero Universitaria A. Meyer, Firenze

Aspetti clinici precoci nelle malattie da accumulo a principale coinvolgimento neurologico

Graziella Uziel
Istituto Neurologico C. Besta, Milano

Segni e sintomi precoci per la diagnosi di mucopolisaccaridosi (MPS)

Maria Luisa Melzi, Rossella Parini
Ospedale San Gerardo, Monza

La malattia di Anderson-Fabry nel bambino

Rossella Parini
Ospedale San Gerardo, Monza

mercoledì 18 marzo 2009

III Sessione

Fisiopatologia e possibilità terapeutiche

Aspetti di fisiopatologia: barriera ematoencefalica, sistema scheletrico e tessuto connettivo

Maurizio Scarpa
Centro Malattie Rare, Università di Padova

Effetti clinici e limiti della terapia enzimatica sostitutiva nelle malattie da accumulo lisosomiale

Michael Beck
University of Mainz, Germany

Il trapianto di cellule staminali ematopoietiche nelle malattie lisosomiali; stato attuale e prospettive

Attilio Rovelli
Ospedale San Gerardo, Monza

Effetti a lungo termine dell'HSCT nella MPS I.

Risultati preliminari di uno studio multicentrico internazionale

Jaap Jan Boelens
University Medical Center, Utrecht

Effetti a lungo termine del trapianto di cellule staminali nella malattia di Krabbe e in altre leucodistrofie

Maria Escolar
University of North Carolina, Chapel Hill

Terapie orali per le malattie da accumulo lisosomiale

Derralynn A. Hughes
Royal Free & University
College Medical School, London

La terapia genica: a che punto siamo?

Luigi Naldini
Istituto San Raffaele Telethon
per la terapia genica, Milano

Casi clinici con problemi diagnostici o di follow-up

giovedì 19 marzo 2009

IV Sessione

Il follow-up delle malattie da accumulo lisosomiali e la valutazione degli effetti delle nuove terapie

Complicanze neurochirurgiche nelle MPS: come prevenirle e trattarle adeguatamente

Erik Pietro Sganzerla
Ospedale San Gerardo, Monza

Problematiche anestesologiche delle MPS

Pablo Ingelmo
Ospedale San Gerardo, Monza

Epilessia e mucopolisaccaridosi

Daniele Grioni
Ospedale San Gerardo, Monza

La valutazione dello sviluppo neuromotorio nei pazienti MPS

Maria Escolar
University of North Carolina, Chapel Hill

La malattia di Gaucher: monitoraggio clinico e individualizzazione del trattamento

Maria Domenica Cappellini
Fondazione Policlinico, Mangiagalli,
Regina Elena, Milano

La malattia di Pompe: alla ricerca di parametri oggettivi degli effetti della terapia

Bruno Bembi
Azienda Ospedaliera S. Maria
della Misericordia, Udine

Casi clinici con problemi di approccio anestesologico o neurochirurgici

Questionario di valutazione ECM con televoto

Il corso si svolgerà in italiano e inglese: sarà disponibile la traduzione simultanea

Informazioni e iscrizioni on line
iscrizioni@fondazione-mariani.org
telefono 02 795458
www.fondazione-mariani.org



Fondazione
Pierfranco e Luisa Mariani
Viale Bianca Maria, 28
20129 Milano