

## **Congresso a Cagliari 20/09/2019**

Venerdì 20 Settembre 2019 si terrà a Cagliari la settima edizione del Congresso Regionale sulle Malattie Rare in Sardegna, presso Aula Thun, Ospedale Pediatrico Microcitemico "A. Cao".

Nel programma è previsto un intervento sulla NF

Ruggero Scampuddu, Responsabile Regione Sardegna ANF, sarà presente.

L'invito a partecipare è esteso a tutti.

L'iscrizione è gratuita ma obbligatoria presso la Segreteria Organizzativa del Convegno (sulla brochure)

<http://www.malattieraresardegna.it/nuovo/>

#### Razionale scientifico

Il Congresso ha lo scopo di arricchire la formazione del personale sanitario che opera nei Centri di Riferimento, in tutti i Presidi Ospedalieri e sul Territorio della Regione Sardegna e che può trovarsi quotidianamente ad assistere pazienti con Malattie Rare. Si affronterà un approfondimento sulle nuove metodiche di diagnosi offerte dalla genetica, seguito da alcune delle novità terapeutiche più importanti, da trattazione su malattie rare nuove o di difficile diagnosi e da discussione sugli aspetti fondamentali della presa in carico globale del paziente. Saranno cruciali l'incontro con numerosi specialisti che si occupano di malattie rare e l'esperienza di associazioni attive nel campo dei diritti e dell'inclusione scolastica e lavorativa della persona affetta da malattia rara.

#### Accreditamento ECM

L'evento è stato accreditato con n. 8 crediti formativi ECM per le categorie professionali di Medico Chirurgo (Allergologia ed Immunologia clinica, Ematologia, Endocrinologia, Genetica Medica, Neonatologia, Neurologia, Neuropsichiatria Infantile, Pediatria, Pediatria di libera scelta, Reumatologia, Ginecologia e Ostetricia, Oftalmologia, Medicina Generale), Biologo e Infermiere, Tecnico Sanitario di Laboratorio Biomedico. Verrà data priorità alle richieste di iscrizione dei clinici operanti in reparti e strutture pertinenti le tematiche dell'evento.

#### Obiettivo formativo

Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura.

L'iscrizione è gratuita, ma obbligatoria.

#### Segreteria Scientifica

Paolo Moi  
Luigi Marras  
Silvia Kiepuszewska

#### Segreteria Organizzativa e Provider Nazionale n. 3527



#### Sardiniameeting Srl

Consulenza, Organizzazione,  
Servizi Congressuali e Formativi  
Viale La Playa, 7 - 09123 Cagliari  
Tel. 070664334 Fax 0705929121  
Cell. 3294870166  
info@sardiniameeting.it  
www.sardiniameeting.it  
**Reuse, Recycle, Reduce**



info@sardiniameeting.it  
www.sardiniameeting.it



**Sistema Sanitario  
Regione Sardegna**  
Azienda Ospedaliera G. Brotzu  
P.le Ricchi, 1 - 09134 - Cagliari  
P.iva: 02315520920



**Centro di Coordinamento  
Regionale Malattie Rare**  
P.O. Pediatrico Microcitemico  
Numero Verde 800 095 040  
Cell. aziendale 366 9220528  
e-mail: info@malattieraresardegna.it  
www.malattieraresardegna.it



**Ospedale Pediatrico Microcitemico  
"Antonio Cao"**  
Via Jenner snc  
09121 - Cagliari

Con il patrocinio di:



**Università degli Studi di Cagliari**

Con il contributo educazionale non condizionante di:

**SANOFI GENZYME**

**BiOMARIN**

**ultragenyx**

# Congresso Regionale sulle Malattie Rare in Sardegna

VII Edizione

**Cagliari**  
**20 Settembre 2019**

Aula Thun, Ospedale  
Pediatrico Microcitemico  
"A. Cao"

Responsabile Scientifico  
Prof. Paolo Moi

- 8.00 Registrazione dei partecipanti  
 8.30 Saluti delle Autorità e Presentazione dell'incontro  
 Paolo Moi, Cagliari

### Sessione 1 – DIAGNOSI

Moderatori: Carlo Carcassi, Cagliari  
 Daniela Gasperini, Cagliari  
 Maria Cristina Rosatelli, Cagliari

- 8.45 Il ruolo del consulente genetico  
 Lucia Ulgheri, Sassari  
 9.00 CGH filtrato e SNParray: appropriatezza prescrittiva  
 Viola Alesi, Roma  
 9.20 Test prenatale non invasivo (NIPT)  
 Luigella Saba, Cagliari  
 9.35 NGS: pannelli genici, WES e WGS  
 Milena Cau, Cagliari  
 9.50 Metabolomica nelle malattie rare  
 Gianni Monni, Cagliari  
 10.10 Casi clinici  
 Caso Clinico  
 Dott.ssa Maria Loreta Foschini, Cagliari  
 Caso Clinico  
 Elena Fiore, Cagliari  
 Silvia Sedda, Cagliari  
 10.30 Discussione  
 11.00 Pausa caffè

### Sessione 2 – TERAPIA

Moderatori: Giorgio La Nasa, Cagliari  
 Roberto Ganga, Cagliari  
 Maurizio Melis, Cagliari

- 11.15 Terapie risolutive della beta-talassemia  
 Maria Grazia Orofino, Cagliari  
 11.30 Interessamento cardiologico nella malattia di Pompe e in altre malattie metaboliche  
 Roberto Tumbarello, Cagliari  
 11.45 Malattie di Gaucher e altre malattie rare ematologiche  
 Susanna Barella, Cagliari

- 12.00 Terapia e presa in carico della SLA  
 Giovanni Deftazio, Cagliari  
 12.15 Terapie nelle Malattie rare con epilessia ad esordio nel "Neonato e bambino"  
 Silvia Cossu, Cagliari  
 12.30 Casi Clinici  
 Caso clinico  
 Elena Curradori, Cagliari  
 Valentina Mergiani, Cagliari  
 Caso clinico  
 Marta Balzarini, Nuoro  
 Franco Lilliu, Cagliari  
 13.00 Discussione  
 13.15 Colazione di lavoro

### Sessione 3 – MALATTIE RARE DA RICONOSCERE

Moderatori: Roberto Antonucci, Cagliari  
 Antonio Cusibu, Nuoro

- 14.15 Tumori in età pediatrica e predisposizione genetica  
 Rossella Mura, Cagliari  
 14.30 Teleangectasia emorragica ereditaria  
 Angelo Zuccarelli, Carbonia  
 14.45 Le Laminopatie  
 Nicola Carboni, Nuoro  
 15.00 Interessamento renale nella malattia di Fabry  
 Antonello Pani, Cagliari  
 15.15 Gli iperinsulismi congeniti  
 Carlo Ripoli, Cagliari  
 15.30 La Sarcoidosi  
 Matteo Piga, Cagliari  
 15.45 Discussione

### Sessione 4 – PRESA IN CARICO

Moderatori: Luigi Mascia, Cagliari  
 Monica Marica, Cagliari

- 16.00 Terapie enzimatiche sostitutive nelle Mucopolisaccaridosi  
 Serena Gasperini, Monza  
 16.20 Presa in carico e complicanze nella Neurofibromatosi  
 Stefano Sotgiu, Sassari  
 16.35 Esperienza dell'umanizzazione delle cure all'Ospedale Pediatrico Microcitemico "A. Cao"  
 Gabriella Nardi, Cagliari  
 16.55 Accoglienza infermieristica del paziente e dei familiari nel centro di Coordinamento Malattie Rare  
 Bibiana Murgia, Cagliari  
 17.10 Diritti e inclusione per la persona affetta da malattia rara  
 Associazione X Fragile Sardegna  
 Associazione ABC Sardegna  
 Associazione ANMIC Sardegna  
 18.10 Discussione  
 18.30 Chiusura lavori e compilazione questionario ECM