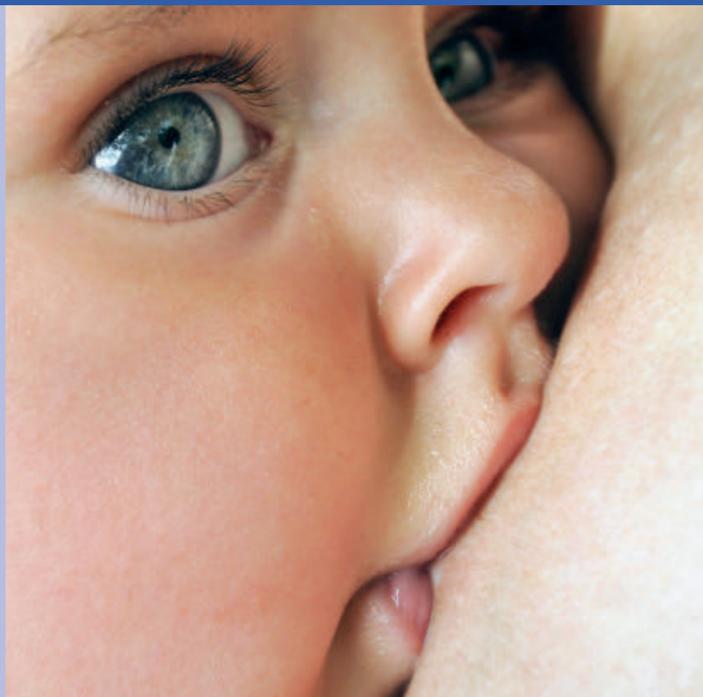


# MALATTIE RARE, APPROFONDIMENTO MALATTIE METABOLICHE: MALATTIA DI GAUCHER, MUCOPOLISACCARIDOSI, DEFICIT DI GLUT 1

age.na.s.  
Commissione Nazionale  
Formazione Continua



Matera, 27 Novembre 2015  
Mediateca Provinciale

## DIFENDIMI DALLE MALATTIE

**Ogni anno 1 bambino su 1500 nasce con una malattia metabolica rara, per la quale una diagnosi precoce e tempestiva può fare la differenza tra una vita normale e l'invalidità.**

Per info sulle Malattie Rare

**Dott.ssa Antonella Angione**

Referente Regionale Registro Nazionale  
Malattie Rare della Basilicata

Ufficio Prestazioni Assistenziali  
e Farmaceutiche

Centro Regionale Farmacovigilanza  
Regione Basilicata

[antonella.angione@regione.basilicata.it](mailto:antonella.angione@regione.basilicata.it)

08.30 **Registrazione dei partecipanti**  
09.00 **Saluto**  
Assessore Politiche della Persona  
e Autorità Presenti

I sessione  
**PARTE GENERALE MR**  
Introduce e modera: Luigi Bradascio  
9.30 **L'IMPORTANZA DEL REGISTRO NAZIONALE MALATTIE RARE E DEL REGISTRO REGIONALE MALFORMAZIONI CONGENITE IN REGIONE BASILICATA**  
Antonella Angione

10.00 **L'IMPORTANZA DELLA DIAGNOSI PRENATALE**  
Maria Laura Pisaturo  
10.30 **L'IMPORTANZA DI UN'APPROPRIATA ANALISI GENETICA**  
Domenico Dell'Edera

II sessione  
**APPROFONDIMENTO MALATTIE RARE METABOLICHE**  
Introduce e modera: Michele Salata  
11.00 **DALL'ESAME OBIETTIVO ALLA DIAGNOSI. CASO CLINICO**  
Rosaria Abate  
11.30 **SEGNI E SINTOMI DI SOSPETTO DA NON SOTTOVALUTARE**  
Maria Cristina Mencoboni  
12.00 **DIAGNOSI PRECOCE DI MALATTIA DI GAUCHER IN PEDIATRIA: PROPOSTA DI UN ALGORITMO DIAGNOSTICO**  
Angela Amendola

12.30 **Discussione**  
13.00 **Lunch**

III sessione  
**APPROFONDIMENTO MALATTIE RARE METABOLICHE**

Introduce e modera: Antonella Angione

14.00 **DEFICIT DI GLUT1**  
Elsa Bevivino  
14.30 **LA DIETA CHETOGENA NEGLI ERRORI DEL METABOLISMO**  
Silvia Bernabei  
15.30 **NUOVE FRONTIERE DELLA TERAPIA PER LE MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE**  
Federica Deodato

16.00 **LA PAROLA ALLE ASSOCIAZIONI:**  
Presidente Onorario UNIAMO  
Renza Barbon Galluppi  
**RAPPRESENTANTI DELLE ASSOCIAZIONI ONLUS PRESENTI IN SALA CHE VORRANNO INTERVENIRE**

16.30 **Discussione**  
17.00 **Compilazione e discussione del Questionario di Apprendimento**

**Conclude**

il Presidente della Giunta  
della Regione Basilicata  
Marcello Pittella



IO SOSTENGO  
**MATERA 2019**  
CAPITALE EUROPEA DELLA CULTURA

**Professioni accreditate:** Medici Chirurghi (Tutte le Specializzazioni), Farmacisti, Biologi, Infermieri

**ID Provider:** 827

**ID Evento:** 138939 Ed. 1

**Obiettivo formativo:** Linee guida - Protocolli - Procedure

**Crediti formativi:** 7

**Durata attività formativa:** 7

**Numero partecipanti:** 100

**Iscrizione e modalità di partecipazione**

L'iscrizione al convegno avverrà tramite prenotazione online dal sito **www.priscopprovider.it**, homepage sezione Convegni & Congressi, MALATTIE RARE, APPROFONDIMENTO MALATTIE METABOLICHE: MALATTIA DI GAUCHER, MUCOPOLISACCARIDOSI, DEFICIT DI GLUT 1

**La partecipazione al Convegno è gratuita.**

Con il contributo incondizionato di:

**genzyme**  
A SANOFI COMPANY

SEGRETERIA SCIENTIFICA

**Dott. Luigi BRADASCIO**  
**Dott.ssa Antonella ANGIONE**  
**Dott. Domenico DELL'EDERA**  
**Dott.ssa Maria Laura PISATURO**

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

**PRISCO PROVIDER** srl  
eventi & comunicazioni  
Riconoscimento ID 827

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