

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

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
www.priscopprovider.it