

**16<sup>o</sup>  
CONVEGNO**

# **Patologia immune e malattie orfane** **2013**

*dedicato a Valeria Brunelli*



**Centro Congressi  
Torino Incontra**

Via Nino Costa, 8 - Torino

**Centro di Ricerche  
di Immunopatologia e  
Documentazione su Malattie Rare  
(CMID)**

Struttura Complessa a Direzione  
Universitaria di Immunologia Clinica  
Coordinamento Rete Interregionale  
delle Malattie Rare del Piemonte e  
della Valle d'Aosta

Direttore: *Dario Roccatello*

**Torino  
17-19 gennaio  
2013**

**Presidenti  
del Convegno**

Luigi Massimino Sena  
Vittorio Modena

**Comitato  
Organizzatore**

Dario Roccatello  
Mario Bazzan  
Roberto Lala  
Piero Stratta  
Cristiana Rollino  
Adriano Chiò  
Alessandro Fornasieri  
Raffaele Pellerito  
Alessandro Giammò  
Simone Baldovino  
Daniela Rossi

**Comitato  
Scientifico**

Mirella Alpa  
Cristiana Barbera  
Maria Tiziana Bertero  
Giovanni Battista Binello  
Renato Carignola  
Roberto Cavallo  
Mara Covino  
Erica Daina  
Osvaldo Giachino  
Erika Manna  
Silvana Martino  
Maria Maspoli  
Elisa Menegatti  
Luigi Minetti  
Carla Naretto  
Antonello Pani  
Ilaria Salussolia  
Elodie Stasi  
Guido Strani  
Alberto Sulli  
Antonella Vaccarino  
Valerio Veglio

**Segreteria  
Scientifica  
CMID**

Rita Maria Bianco  
Cell. 346 5148042  
Fax 011 2367743

**Segreteria  
Organizzativa  
e Provider  
ECM**

**SELENE Srl**  
Via G. Medici, 23 - 10143 Torino  
Tel. 011/7499601 - Fax 011/7499576  
patologiaimmune@seleneweb.com  
www.seleneweb.com  
Provider n. 804



**Giovedì 17 gennaio**

**SALA CAVOUR**

08.30 Registrazione partecipanti

**PROGRAMMA UNIFICATO  
CON SALA GIOLITTI**

08.45 Apertura dei lavori  
Saluto delle Autorità

**IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE  
ED AUTOIMMUNITÀ**

Moderatori: *Dario Roccatello* (Torino)  
*Pier Angelo Tovo* (Torino)

**I SESSIONE**

09.25 LETTURA MAGISTRALE

**Lupus and infection: not only an autoimmune  
disease but also an immunodeficiency**

*Maria Cuadrado* (Londra)

09.55 Lupus eritematoso sistemico ed infezioni:  
importanza clinica di marcatori tradizionali ed  
emergenti

*Savino Sciascia* (Londra)

10.05 Virus ed autoimmunità  
*Pier Angelo Tovo* (Torino)

10.25 Immunodeficienza ed autoimmunità:  
l'esempio dell'IPEX  
*Maria Grazia Roncarolo* (Milano)

10.45 La sindrome ALPS  
*Ugo Ramenghi* (Torino)

11.05 Discussione

11.15 Coffee break

**II SESSIONE**

11.45 CVID, autoimmunità e granulomatosi  
*Davide Montin* (Torino)

12.05 Deficit di complemento ed autoimmunità  
*Simone Baldovino* (Torino)

12.25 Il ruolo immunomodulatore delle immunoglobuline  
*Silvana Martino* (Torino)

12.55 Sindromi autoinfiammatorie: crocevia tra  
immunodeficienza ed infiammazione  
*Marco Gattorno* (Genova)

13.15 Discussione

13.30 Intervallo

13.00

SALA STAMPA

## **CORSO DI VIDEOCAPILLAROSCOPIA PERIUNGUEALE**

a cura di:

*Daniela Rossi* (Torino)

13.00

AREA 1

## **IL "PUNTO ON LINE" CASI COMPLESSI E PATOLOGIE RARE RICERCA BIBLIOGRAFICA VIA WEB**

a cura di:

*Mirella Alpa* (Torino)

13.00

AREA 2

## **PORTALE DELLE MALATTIE RARE DELLA REGIONE PIEMONTE NUOVI SVILUPPI**

a cura di:

*Guido Strani* (Torino)

*Fabio Marletto* (Torino)

*Mara Covino* (Torino)

*Giovanni Battista Binello* (Torino)

## **MALATTIE REUMATOLOGICHE RARE**

### **III SESSIONE**

Moderatori: *Vittorio Modena* (Torino)

*Raffaele Pellerito* (Torino)

- 14.30 Introduzione al tema: classificazione  
*Leonardo Punzi* (Padova)
- 14.50 Autoimmunità e autoinfiammazione  
*Andrea Doria* (Padova)
- 15.10 TNF Receptor Associated Periodic Syndrome (TRAPS)  
*Mauro Galeazzi* (Siena)
- 15.30 Malattie autoinfiammatorie e manifestazioni cardiache  
*Antonio Brucato* (Bergamo)
- 15.50 Impiego del Canakinumab nella FMF refrattaria  
*Mirella Alpa* (Torino)
- 16.00 Discussione

### **IV SESSIONE**

Moderatori: *Francesco Trotta* (Ferrara)

*Stefano Bombardieri* (Pisa)

- 16.10 Sindrome di Schnitzler  
*Giovanni Minisola* (Roma)
- 16.30 Malattia di Still dell'adulto  
*Andrea Lo Monaco* (Ferrara)
- 16.50 SAPHO  
*Marcello Govoni* (Ferrara)
- 17.10 Diagnosi proteomica delle amiliodosi: implicazioni classificative  
*Madalina Mereuta* (Rochester - USA)
- 17.30 LETTURA  
**VJ-4B6: a step forward into the discovery of novel immunomodulatory biologic for the treatment of autoimmune diseases**  
*Lorenza Rattazzi* (Londra)
- 18.00 Discussione

### PROGRAMMA UNIFICATO CON SALA CAVOUR

#### LA CISTITE INTERSTIZIALE (BPS/IC) Sindrome della vescica dolorosa

Moderatori: *Roberto Carone* (Torino)  
*Alessandro Giammò* (Torino)

#### I SESSIONE

- 09.25 Introduzione al tema e inquadramento generale  
*Roberto Carone* (Torino)
- 09.45 Le Società Scientifiche Internazionali  
*Mauro Cervigni* (Roma)
- 10.05 Il Consorzio e la Rete Interregionale  
*Alessandro Giammò* (Torino)
- 10.25 Peculiarità diagnostiche  
La diagnosi urologica specifica  
*Roberto Carone* (Torino)  
Come si esclude la BPS/IC  
*Francesco del Tetto* (Torino)
- 11.05 Discussione
- 11.15 Coffee break

#### II SESSIONE

- 11.45 Peculiarità terapeutiche  
Cosa c'è di consolidato  
*Alessandro Giammò* (Torino)  
Cosa c'è di nuovo  
Farmaci - *Mauro Cervigni* (Roma)  
Neuromodulazione sacrale - *Mario Vottero* (Torino)  
Tossina botulinica - *Antonella Giannantoni* (Perugia)
- 12.25 La psiche e la sessualità  
*Anna Gualerzi* (Torino)
- 12.45 I non-responders  
*Daniele Porru* (Pavia)
- 12.55 Il progetto riabilitativo  
*Antonella Biroli* (Torino)
- 13.05 Il punto di vista dei pazienti  
*Loredana Nasta* (Torino)
- 13.15 Discussione
- 13.30 Intervallo

### III SESSIONE

#### UP TO DATE FISIOPATOLOGICO E CLINICO DELLA MALATTIA DA DECOMPRESSIONE

Moderatori: *Cristiana Rollino* (Torino)  
*Luciano Ditri* (Torino)

- 14.30 LETTURA MAGISTRALE  
**I nuovi orizzonti della medicina subacquea  
Diving lung edema**  
*Richard Moon* (Duke University - Durham - NC - USA)
- 15.00 Tossicità dei gas in iperbarismo: fisiopatologia  
*Fabio Faralli* (La Spezia)
- 15.20 Riscontri autoptici di soggetti deceduti in immersione  
*Stefano Simonazzi* (Roma)
- 15.40 Idoneità medica all'immersione ricreativa e tecnica  
modulata in funzione di eventuali patologie  
*Maurizio Schiavon* (Padova)
- 16.00 Caso clinico  
Discussants: *Marco Brauzzi* (Grosseto)  
*Alessandro Marroni* (Roseto degli Abruzzi)
- 16.15 Treatment table selection  
*Richard Moon* (Duke University - Durham - NC - USA)
- 16.35 Principi di primo soccorso: novità in tema di linee  
guida e diagnosi  
*Marco Brauzzi* (Grosseto)
- 16.55 Nuove acquisizioni sulla patogenesi e sulla  
prevenzione della MDD  
*Alessandro Marroni* (Roseto degli Abruzzi)
- 17.15 Nutrizione, ossidazione e subacquea  
*Alberto Fiorito* (La Spezia)
- 17.35 Caso clinico  
Discussants: *Marco Brauzzi* (Grosseto)  
*Alessandro Marroni* (Roseto degli Abruzzi)
- 17.50 Conclusioni  
*Cristiana Rollino* (Torino)

### I SESSIONE

#### MALATTIE RARE NEFROLOGICHE

Moderatori: *Alessandro Fornasieri* (Milano)  
*Giovanni Giorgio Battaglia* (Catania)

- 08.45 Clinical nephrogenetics: from birth to adulthoods  
*Jean Pierre Grunfeld* (Parigi)
- 09.30 Le malattie renali del citoscheletro  
*Giuseppe Remuzzi* (Bergamo)
- 10.10 Il rene policistico  
*Alessandro Fornasieri* (Milano)
- 10.50 Discussione
- 11.15 Coffee break

### II SESSIONE

#### DIAGNOSI E TRATTAMENTO DELLE MALATTIE INFIAMMATORIE INTESTINALI E MALATTIE EPATICHE RARE

Moderatori: *Cristiana Barbera* (Torino)  
*Marco Astegiano* (Torino)

- 11.45 Atresia delle vie biliari  
*Andrea Brunatti* (Torino), *Pier Luigi Calvo* (Torino)
- 12.05 La colangite sclerosante  
*Floriano Rosina* (Torino)
- 12.25 Meccanismi fisiopatogenetici delle IBD  
*Francesca Bresso* (Stoccolma)
- 12.50 Discussione
- 13.10 Intervallo

13.00

### SALA STAMPA

#### **CORSO DI VIDEOCAPILLAROSCOPIA PERIUNGUEALE**

a cura di:  
*Daniela Rossi* (Torino)

con la partecipazione di:  
*Alberto Sulli* (Genova)

13.00

### AREA 1

#### **IL "PUNTO ON LINE" CASI COMPLESSI E PATOLOGIE RARE RICERCA BIBLIOGRAFICA VIA WEB**

a cura di:  
*Mirella Alpa* (Torino)

13.00

### AREA 2

#### **PORTALE DELLE MALATTIE RARE DELLA REGIONE PIEMONTE NUOVI SVILUPPI**

a cura di:  
*Guido Strani* (Torino)  
*Fabio Marletto* (Torino)  
*Mara Covino* (Torino)  
*Giovanni Battista Binello* (Torino)

### III SESSIONE

#### UP TO DATE SULLA GLOMERULONEFRITE MEMBRANOSA: NOVITÀ IN PATOGENESI, CLINICA E TERAPIA

Moderatori: *Piero Stratta* (Novara)  
*Fernando Fervenza* (Rochester - USA)

- 14.30 Introduzione  
*Piero Stratta* (Novara)
- 14.40 Evoluzione delle acquisizioni patogenetiche: principali tappe storiche  
*Pierre Ronco* (Parigi)
- 15.10 Identificazioni di nuovi antigeni ed autoanticorpi coinvolti  
*Gian Marco Ghiggeri* (Genova)
- 15.30 Esperienza diagnostica e clinica con il dosaggio degli anticorpi antifosfolipasi A2  
*Renato Sinico* (Milano)
- 15.50 Intervento preordinato  
Aspetti genetici  
*Antonello Pani* (Cagliari)
- 16.00 Conclusioni. Possibili sviluppi terapeutici sulla base delle acquisizioni patogenetiche  
*Fernando Fervenza* (Rochester - USA)
- 16.20 Discussione

### IV SESSIONE

#### PATOLOGIE GENETICHE DELL'OSSO

Moderatori: *Gerolamo Bianchi* (Genova)  
*Paolo Rossi* (Torino)

- 16.30 Osteogenesi imperfetta  
*Ombretta Viapiana* (Verona)
- 16.50 Osteopetrosi  
*Cristina Sobacchi* (Milano)
- 17.20 Calcinosi tumorale iperfosfatemica  
*Luigi Sinigaglia* (Milano)
- 17.40 Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente  
*Andrea Giusti* (Genova)
- 18.00 Le mutazioni del gene del CaSRs: una rivoluzione nella diagnostica delle alterazioni dell'equilibrio calcio-fosforo  
*Marco Quaglia* (Novara)
- 18.10 Displasia fibrosa e McCune-Albright Syndrome  
*Roberto Lala* (Torino)
- 18.30 Discussione

### ANEUPLOIDIE XY: DALLA DIAGNOSI PRENATALE ALLA CLINICA

Moderatore: *Elsa Viora* (Torino)

#### I SESSIONE: diagnosi prenatale

- 08.45 Citogenetica e genetica molecolare  
*Gabriella Restagno* (Torino)
- 09.05 Diagnosi e consulenza prenatale  
*Faustina Lalatta* (Milano)
- 09.25 Follow-up perinatale  
*Luigina Spaccini* (Milano)
- 09.45 Discussione

#### II SESSIONE: accrescimento

Moderatore: *Roberto Lala* (Torino)

- 10.00 Crescita nelle aneuploidie XY  
*Silvia Vannelli* (Torino)
- 10.20 Trattamento con ormone della crescita delle aneuploidie 45X  
*Patrizia Matarazzo* (Torino)
- 10.40 Fenotipo Klinefelter: confronto tra i casi diagnosticati in prenatale e in postnatale  
*Silvia Einaudi* (Torino)
- 11.00 Discussione
- 11.15 Coffee break

#### III SESSIONE: follow-up in età pediatrica

Moderatore: *Giovanni Battista Ferrero* (Torino)

- 11.25 Follow-up pediatrico  
*Luigi Gargantini* (Treviglio)
- 11.45 Aspetti neuro cognitivi  
*Paola Vizziello* (Milano)
- 12.05 Valutazione funzionale  
*Gianni Geninatti* (Torino)
- 12.25 Discussione
- 13.10 Intervallo

# Venerdì 18 gennaio

SALA GIOLITTI

## ANEUPLOIDIE XY: DALLA DIAGNOSI PRENATALE ALLA CLINICA

### IV SESSIONE: follow-up in età adulta

Moderatore: *Chiara Manieri* (Torino)

- 14.30 Protocollo assistenziale nella sindrome di Turner in età adulta  
*Enrica Ciccarelli* (Torino)
- 14.50 Protocollo assistenziale nella sindrome di Klinefelter in età adulta  
*Emanuele Ferrante* (Milano)
- 15.10 Aspetti andrologici della sindrome di Klinefelter  
*Fabio Lanfranco* (Torino)
- 15.30 Discussione

### V SESSIONE

#### TAVOLA ROTONDA

#### ETICA E RISORSE DISPONIBILI NELLE MALATTIE RARE

Moderatori: *Roberto Lala* (Torino)  
*Dario Roccatello* (Torino)

- 15.45 Intervento dell'Assessorato alla Sanità Regione Piemonte
- 16.05 Intervento dell'Assessorato all'Assistenza Comune di Torino
- 16.25 Il punto di vista degli operatori sanitari  
*Roberto Lala* (Torino) e *Simone Baldovino* (Torino)
- 17.05 Il punto di vista dei pazienti  
*Walter Dal Pos* (Torino)
- 17.25 Conclusioni  
*Dario Roccatello* (Torino)
- 17.35 Discussione

### 18-19 INCONTRO CON LE ASSOCIAZIONI DELLE MALATTIE RARE

# Sabato 19 gennaio

SALA CAVOUR

## SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI

Moderatori: *Mario Bazzan* (Torino)  
*Maria Tiziana Bertero* (Torino)  
*Renato Carignola* (Torino)

### I SESSIONE

- 08.45 LETTURA MAGISTRALE  
**APS cerebrovascolare**  
*Munther Khamashta* (Londra)
- 09.25 Attività del Consorzio piemontese: presentazione dei risultati
- 09.55 Proposta di nuovi criteri classificativi  
*Vittorio Pengo* (Padova)
- 10.35 Discussione

### II SESSIONE

Moderatore: *Dario Roccatello* (Torino)

- 10.45 LETTURA MAGISTRALE  
**ASIA - Autoimmune syndromes induced by adjuvants**  
*Yehuda Shoenfeld* (Tel Aviv - Israele)
- 11.15 Coffee Break

### III SESSIONE

#### PDTA E CENTRI ESPERTI

Moderatori: *Dario Roccatello* (Torino)  
*Maria Maspoli* (Torino)

- 11.45 LETTURA MAGISTRALE  
**Expert Centers on Rare Diseases: an European view**  
*Antoni Montserrat* (Parigi)

#### TAVOLA ROTONDA

*Domenica Taruscio* (Roma), *Paola Facchin* (Padova),  
*Erica Daina* (Bergamo), *Maria Elena Congiu* (Roma)

- 13.00 Discussione
- 13.10 **Assegnazione Premio Kedrion**

Conclusione lavori

# Sabato 19 gennaio

SALA GIOLITTI

## LA TECNOLOGIA AL SERVIZIO DELLA GRAVE DISABILITÀ NELLE MALATTIE RARE

Moderatori: *Adriano Chiò* (Torino)  
*Vittorio Modena* (Torino)

### I SESSIONE

- 09.00 Le malattie rare in età pediatrica:  
Posso imparare anch'io? Posso giocare anch'io?  
*Elisabetta Cane* (Torino)
- 09.40 Le malattie rare in età adulta: reinventarsi attraverso  
la comunicazione alternativa aumentativa  
*Valentina Pasián* (Torino)
- 10.20 La domotica per l'autonomia e l'accessibilità  
*Fulvio Corno* (Torino)
- 11.00 Discussione
- 11.15 Coffee break

### II SESSIONE

- 11.45 Economia articolare  
*Vittorio Modena* (Torino)
- 12.25 Il contesto legislativo e le compatibilità economiche  
*Silvia Ferro* (Torino)
- 13.00 Discussione
- 13.15 Conclusioni

# Sabato 19 gennaio

SALA EINAUDI

## MEDICINA NARRATIVA

Moderatori: *Roberto Lala* (Torino)  
*Rossana Becarelli* (Torino)

### I SESSIONE

- 09.00 Esperienze narrative in medicina  
*Guido Giarelli* (Catanzaro)
- 09.40 Narrazione e cura  
*Giorgio Bert* (Torino)
- 10.00 Il consenso informato come narrazione  
*Valeria Brunelli* (Milano) e *Roberto Lala* (Torino)
- 10.20 Analizzare le narrazioni: l'esperienza del CMID di  
Torino  
*Paola Simone* (Torino), *Ivana Finiguerra* (Torino)
- Discussione
- 11.00 Coffee break

### II SESSIONE

Moderatori: *Elisabetta Bignamini* (Torino)  
*Daniela Fiorina* (Torino)

- 11.30 La narrazione come strumento per l'ICF  
*Sabrina Grigolo* (Torino)
- 11.50 Integrazione tra valutazioni qualitative e valutazioni  
quantitative  
*Maria Giulia Marini* (Stresa)
- 12.10 Narrazione multidisciplinare  
*Ilaria Lesmo* (Torino)
- 12.30 Discussione
- 13.00 Conclusione

# Sabato 19 gennaio

SALA SELLA

- 09.30 **SELF-CARE NEL LINFEDEMA PRIMITIVO**  
Workshop di addestramento  
a cura di: *Elodie Stasi* (Torino)



# Promosso da

---

## **CMID**

Centro di Ricerche di Immunopatologia  
e Documentazione su Malattie Rare

Struttura Complessa a Direzione Universitaria di Immunologia Clinica

Direttore: Dario Roccatello

Coordinamento Rete Interregionale delle Malattie Rare  
del Piemonte e della Valle d'Aosta

Ospedale Giovanni Bosco - Azienda Sanitaria Locale TO2

Piazza del Donatore di Sangue, 3 - 10154 Torino

Tel. 011 2402053 /2056 - Fax 011 2402052

### **In collaborazione con:**

- Assessorato alla Salute Regione Piemonte - Torino
- Istituto Superiore di Sanità - Roma
- Scuola di Specializzazione di Patologia Clinica  
Università degli Studi - Torino
- Società per lo Studio delle Malattie Rare - Torino
- Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri  
Centro di Ricerche per le Malattie Rare Aldo e Cele Daccò  
Ranica (BG)
- S.I.L.O. - Società Italiana di Linfologia Oncologica - Bologna
- SC Endocrinologia - ASO OIRM S. Anna  
Ospedale Infantile Regina Margherita - Torino
- SSD Immunologia Clinica e Allergologia  
ASO Mauriziano Umberto I - Torino
- SCDU Medicina Interna 1 - Day Hospital  
AOU San Luigi Gonzaga - Orbassano
- SS Reumatologia - ASO Mauriziano Umberto I - Torino
- Dipartimento Neuroscienze - AOU San Giovanni Battista - Torino
- SS Urologia Funzionale - CTO - Maria Adelaide - Torino
- UOC Nefrologia e Dialisi - Osp. San Giovanni Bosco - Torino
- UOC Nefrologia e Dialisi - Osp. San Carlo Borromeo - Milano
- SC Nefrologia e Trapianto - AOU Maggiore della Carità - Novara
- SC Nefrologia e Dialisi - AO G. Brotzu - Cagliari



### **Segreteria Organizzativa**

#### **SELENE Srl - Eventi & Congressi**

Via G. Medici, 23 - 10143 TORINO

E-mail: [patologiaimmune@seleneweb.com](mailto:patologiaimmune@seleneweb.com)

Tel. 011 7499601 - Fax 011 7499576