

**12^o
CONVEGNO**

Patologia immune e malattie orfane 2009



**Centro Congressi
Torino Incontra**
Via Nino Costa, 8 - Torino

**CMID - Centro di Ricerche
di Immunopatologia
e Documentazione su Malattie Rare**
Struttura Complessa a Direzione
Universitaria di Immunologia Clinica
Direttore: *Dario Roccatello*

**Torino
22-24 gennaio
2009**

**Presidente
del Convegno**

Luigi Massimino Sena

**Comitato
Organizzatore**

Dario Roccatello
Mario Bazzan
Maria Tiziana Bertero
Simone Baldovino
Roberto Cavallo
Maria Grazia Bernengo
Renato Carignola
Erica Daina
Roberto Lala
Vittorio Modena
Piero Stratta
Daniela Rossi

**Comitato
Scientifico**

Mirella Alpa
Maria Rita Andreo
Luciano Di Scalzo
Debora Di Simone
Osvaldo Giachino
Rita La Grotta
Fabio Marletto
Elisa Menegatti
Luigi Minetti
Carla Naretto
Alessandra Russo
Elodie Stasi
Antonella Vaccarino
Valerio Veglio

**Segreteria
Scientifica
CMID**

Rita Maria Bianco
Ilaria Lesmo e Fabiola Palmeri
Tel. 011 2402056/3
Cell. 392 7695363

**Segreteria
Organizzativa**

SELENE Srl
Via G. Medici, 23 - 10143 Torino
Tel. 011/7499601 - Fax 011/7499576
E-mail: selene@seleneweb.com
Website: www.seleneweb.com



08.00 Registrazione partecipanti

PROGRAMMA UNIFICATO CON SALA GIOLITTI

Moderatori: *Dario Roccatello* (Torino)

Giovanni Muto (Torino)

08.30 Saluto delle Autorità

09.00 **Lettura Magistrale**

Ricerca traslazionale: Perché? Serve?

Anche per le malattie immunologiche e rare?

Giuseppe Remuzzi (Bergamo)

Contributi Regionali alla Ricerca Sanitaria Nazionale

09.50 Genetic study of sporadic Italian and American ALS

Adriano Chiò (Torino)

10.00 Tecnologie avanzate per la diagnosi prenatale di
malattie genetiche e cromosomiche

Gabriella Restagno (Torino), *Tullia Todros* (Torino)

I SESSIONE

MALATTIE RARE e FARMACI OFF-LABEL

Moderatori: *Silvana Stecca* (Torino)

Luigi Minetti (Milano)

10.10 Oggi possiamo curare meglio le malattie rare?

Arrigo Schieppati (Bergamo)

10.30 Osservatorio regionale delle sperimentazioni cliniche

Paolo Bruni (Novara)

10.50 Discussione

11.00 Coffee Break

II SESSIONE

MORBO DI BEHCET

Moderatori: *Vittorio Modena* (Torino)

Maria Tiziana Bertero (Torino)

11.30 Eziopatogenesi

Vittorio Modena (Torino)

11.50 Criteri classificativi e diagnostici

Stefano Bombardieri (Pisa)

12.10 Neuro-Behcet

Fabrizio Salvi (Bologna)

12.30 Entero Behcet

Floriano Rosina (Torino)

12.50 Ruolo dei farmaci biotecnologici nel morbo di Behcet

Carlo Salvarani (Reggio Emilia)

13.10 Terapia della trombosi della retina

Antonio Fea (Torino)

13.20 Discussione

13.30 Intervallo

Sala Stampa 13.00 - 14.30

**CORSO
DI CAPILLAROSCOPIA**

a cura di:

Daniela Rossi (Torino)

Alberto Sulli (Genova)

Area 1 13.00 - 14.30

**IL “PUNTO ON LINE”
Casi complessi e
patologie rare
Ricerca bibliografica via WEB**

a cura di:

Mirella Alpa (Torino)

Area 2 13.00 - 14.30

**PORTALE
DELLE MALATTIE RARE
DELLA REGIONE PIEMONTE
Nuovi sviluppi**

a cura di:

Fabiola Palmeri (Torino)

Ilaria Lesmo (Torino)

Area 3 13.00 - 14.30

**ATTIVITÀ
DEL CENTRO DI ASCOLTO
DELLE MALATTIE RARE
IncontRare - Torino**

a cura di:

Giorgia Fenocchio (Torino)

III SESSIONE PATOLOGIA IMMUNE DEL SISTEMA NERVOSO PERIFERICO

Moderatori: *Angelo Schenone* (Genova)
Dario Cocito (Torino)

- 14.30 Lettura Magistrale
Le neuropatie immuno-mediate: cosa fare nei pazienti non responsivi alle terapie convenzionali
Eduardo Nobile-Orazio (Milano)
- 15.10 Registro Italiano CIDP. Ruolo dei farmaci off-label nei pazienti “non responders” a terapia tradizionale
Dario Cocito (Torino)
- 15.25 Patologie del SNP: l’impiego di Rituximab
Roberto Cavallo (Torino)
- 15.40 Rituximab e pnp anti-mag
Luana Benedetti (Genova)
- 16.10 Discussione

MIOPATIE INFIAMMATORIE

Moderatori: *Laura Palmucci* (Torino)
Roberto Cavallo (Torino)

- 16.30 Miopatie infiammatorie idiopatiche: criteri diagnostici e diagnosi differenziale
Laura Palmucci (Torino)
- 17.00 Le attuali opzioni terapeutiche: dalla diagnosi alla terapia
Tiziana Mongini (Torino)
- 17.30 Miositi associate a malattie reumatiche
Vittorio Modena (Torino)
- 18.00 Discussione

08.30-11.00

PROGRAMMA UNIFICATO CON SALA CAVOUR

II SESSIONE DISPLASIE SCHELETRICHE: DIAGNOSI E TRATTAMENTO

Moderatori: *Margherita Cirillo Silengo* (Torino)
Antonio Andreacchio (Torino)

- 11.30 Fisiopatologia e classificazione
Roberto Lala (Torino)
- 11.50 Diagnostica per immagini
Claudio Defilippi (Torino), *Carlo Faletti* (Torino)
- 12.20 Trattamento con ormone della crescita
Patrizia Matarazzo (Torino), *Silvia Vanelli* (Torino)
- 12.40 Trattamento ortopedico
Ernesto Ippolito (Roma)
- 13.10 Discussione
- 13.30 Intervallo

III SESSIONE MALATTIE RARE LE RETI

Moderatori: *Nadia Garuglieri* (Firenze)
Gedeone Baraldo (Milano)
Maria Maspoli (Torino)

- 14.30 L'esperienza di Orphanet
Katia Marazova (Parigi)
- 15.00 L'esperienza di Eurordis
Michele Lipucci di Paola (Pisa)
- 15.30 Network europei per le malattie rare
Domenica Taruscio (Roma)
- 16.00 Network Telethon delle Biobanche Genetiche al servizio della ricerca e delle famiglie con patologie rare
Franca Dagna Briccarelli (Genova)
- 16.15 Registro Internazionale delle forme ricorrenti e familiari di SEU e PTT
Erica Daina (Bergamo)
- 16.30 Reti per singole malattie rare: un esempio del deficit congenito di Alfa1 antitripsina
Laura Fregonese (Leiden University)
- 16.45 Reti per singole malattie rare: un modello della Sindrome di McCune-Albright
Roberto Lala (Torino)
- 17.00 Reti regionali per le malattie rare: un modello "Hub and Spoke"
Elisa Rozzi (Bologna), *Matteo Volta* (Bologna)
- 17.15 Reti regionali per le malattie rare: un modello diffuso
Simone Baldovino (Torino)
- 17.30 Discussione

I SESSIONE

DERMATOPATIE BULLOSE e RARE

Moderatori: *Maria Grazia Bernengo* (Torino)

Anna Virgili (Ferrara)

- 09.00 Eziopatogenesi delle dermatiti bullose
Paolo Fabbri (Firenze)
- 09.20 Manifestazioni cliniche
Pietro Quaglino (Torino)
- 09.40 Coinvolgimento del cavo orale
Marco Carrozzo (Newcastle - UK)
- 10.00 Sierologia delle dermatosi bullose autoimmuni
Aurora Parodi (Genova)
- 10.20 Terapia
Paola Savoia (Torino)
- 10.40 Discussione
- 11.00 Coffee Break

II SESSIONE

LINFEDEMA PRIMARIO

Moderatori: *Maria Pia Schieronì* (Torino)

Elodie Stasi (Torino)

- 11.30 Lettura Magistrale
Il Linfedema primario
Ethel Foeldi (Hinterzarten, Germany)
- I parte - Percorso diagnostico - terapeutico**
- 12.00 Diagnosi differenziale clinica e strumentale
Ugo Dominici (Torino)
- 12.20 Ruolo della linfoscintigrafia nella diagnosi del linfedema
Giuseppe Picciotto (Torino)
- 12.30 Il progetto riabilitativo
Maurizio Garrone (Torino)
- II parte - Il trattamento**
- 12.50 Terapia complessa decongestiva: Fase intensiva
Elodie Stasi (Torino)
- 13.00 Terapia di mantenimento
Daniele Aloisi (Bologna)
- 13.20 Discussione su un'ipotesi di condivisione di un algoritmo assistenziale
- 13.30 Intervallo

Venerdì 23 gennaio

Sala Stampa 13.00 - 14.30

**CORSO
DI CAPILLAROSCOPIA**

a cura di:

Daniela Rossi (Torino)

Alberto Sulli (Genova)

Sala Mollino 13.00 - 14.30

RIUNIONE GRUPPO UVEITI

Area 2 13.00 - 14.30

**PORTALE
DELLE MALATTIE RARE
DELLA REGIONE PIEMONTE
Nuovi sviluppi**

a cura di:

Fabiola Palmeri (Torino)

Ilaria Lesmo (Torino)

Area 3 13.00 - 14.30

**ATTIVITÀ
DEL CENTRO DI ASCOLTO
DELLE MALATTIE RARE
IncontRare - Torino**

a cura di:

Giorgia Fenocchio (Torino)

III SESSIONE GLOMERULOPATIE RIVISITATE IL RUOLO DEI PODOCITI

Moderatori: *Leonardo Cagnoli* (Rimini)
Gianna Mazzucco (Torino)

- 14.30 Lettura Magistrale
A proposed taxonomy for the podocytopathies
Laura Barisoni (New York - USA)
- 15.10 Comunicazione intercellulare nel glomerulo renale
Maria Pia Rastaldi (Milano)
- 15.30 Il ruolo dei podociti nella progressione
Alessandro Amore (Torino)
- 15.50 Abbiamo farmaci che sappiano riparare il danno ai podociti?
Ariela Benigni (Bergamo)
- 16.10 Discussione

IV SESSIONE FIBROSI RETROPERITONEALE

Moderatori: *Piero Stratta* (Novara)
Francesco Quarello (Torino)

- 16.30 Approccio diagnostico e presentazione di casi clinici
Roberta Fenoglio (Novara)
- 16.45 Ruolo dell'imaging
Giancarlo Cortese (Biella)
- 17.00 Meccanismi patogenetici
Augusto Vaglio (Parma)
- 17.20 Indirizzi terapeutici
Carlo Buzio (Parma)
- 17.40 Discussione

SALUTE E DISUGUAGLIANZE

I SESSIONE

Saperi ed esperienze a confronto

Moderatori: *Maurizio Mori* (Torino)
Dario Roccatello (Torino)

- 09.00 Disuguaglianze e diritti
Gherardo Colombo (Milano)
- 09.30 Disuguaglianze sociali e salute
Eleonora Artesio (Torino)
- 10.00 Testimonianze di diritto alla salute
Gruppo Emergency
- 10.30 Discussione
- 11.00 Coffee Break
- 11.30 Approccio bioetico alle disuguaglianze
Maurizio Balistreri (Roma)
- 11.50 Malattie rare e diseguità assistenziali
Roberto Lala (Torino)
- 12.10 Incorporazione delle disuguaglianze socioeconomiche: una prospettiva antropologica
Ivo Quaranta (Bologna)
- 12.30 Discussione
- 13.30 Intervallo

II SESSIONE

Differenze sul territorio

Moderatori: *Maria Maspoli* (Torino)
Geppo Costa (Torino)

- 14.30 Qualità delle cure pediatriche nei paesi in via di sviluppo
Giorgio Tamburlini (Trieste)
- 15.00 Intervento Preordinato
Epidemia di AIDS nelle baraccopoli di Nairobi
Ilaria Lesmo (Torino)
- 15.10 Disuguaglianze assistenziali in Italia
Marco Rapellino (Torino)
- 15.40 Disuguaglianze assistenziali in Piemonte
Fabrizio Faggiano (Novara)
- 16.10 Discussione

III SESSIONE

Differenze di genere

Moderatori: *Giovanna Marchiaro* (Torino)
Maria Tiziana Bertero (Torino)

- 16.30 Discriminazione genetica e segreti di famiglia
Cristiana Marchese (Torino)
- 16.50 Esperienza di un servizio dedicato alle vittime di violenza sessuale
Silvia Donadio (Torino)
- 17.10 Squilibri nell'assumere il ruolo di caregiver per malati gravi o cronici all'interno della coppia
Ketty Brucato (Torino) in collaborazione con le famiglie dell'Associazione Zero - tre
- 17.30 Fecondazione assistita
Maurizio Mori (Torino)
- 17.50 Discussione

ATTIVITÀ CONSORTILI

Moderatori: *Mario Bazzan* (Torino)
Renato Carignola (Torino)

SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI

- 09.00 Il rischio trombotico in corso di fecondazione assistita
Clementina Peris (Torino), *Maria Gina Lanza* (Torino)
- 09.15 Il rischio fetale: profilassi complicanze ostetriche in gravidanza e puerperio
Luca Marozio (Torino)
- 09.30 Il rischio materno: profilassi complicanze trombotiche in gravidanza e puerperio
Aldo Maina (Torino)
- 09.45 Discussione
- 09.55 *PREMIO KEDRION*

10.00 TAVOLA ROTONDA

Attività consortili regionali: Aggiornamenti

Moderatori: *Dario Roccatello* (Torino)
Maria Tiziana Bertero (Torino)

Con interventi di: *Raffaele Pellerito* (Torino)
Carlo Albera (Torino)
Marco Manganaro (Torino)
Caterina Canavese (Novara)
Marco Spada (Torino)
Palma Ciaramitaro (Torino)

- 10.40 Discussione
- 10.50 Intervento Preordinato
Terapia enzimatica sostitutiva nelle glicogenosi di tipo 2: follow-up prolungato nelle forme "plate onced"
Bruno Bembi (Trieste)
- 11.00 Coffee Break

FARMACI BIOTECNOLOGICI

Up to date su indicazioni e prospettive

Moderatori: *Raffaele Pellerito* (Torino)
Luigi Minetti (Milano)

- 11.30 Gli anti TNFalfa
Luigi Sinigaglia (Milano)
- 12.00 Inibitori del circuito di co-stimolazione
Roberto Caporali (Pavia)
- 12.30 Terapia di delezione B-linfocitaria
Salvatore De Vita (Udine)
- 13.00 Discussione
- 13.30 Chiusura dei Lavori

TAVOLA ROTONDA

MALATTIE RARE E VOLONTARIATO: REALIZZAZIONI E PROGETTI

Moderatori: *Elisabetta Bignamini* (Torino)
Alberto Musso (Torino)

- 09.00 Ricerca
Pierpaolo Frascinelli
Associazione Italiana Niemann Pick (Lanzo - To)
- 09.15 Assistenza sanitaria
Associazione Arnold Chiari (Torino)
- 09.30 Integrazione socio-sanitaria
Ketty Brucato - Associazione Zero-tre (Torino)
- 09.45 Comunicazione tra famiglie
Famiglia Caldarone - Apadest Associazione Piemontese Amici della Sindrome di Turner
- 10.00 Sostegno psicologico
Cristiana Risso, Enza Mastro - Ma Cro (Torino)
- 10.15 Presentazione di progetti:
- Myki
Ludovica Fiore (Torino), *Marialia Repici* (Torino)
 - Con te sto
Barbara De Vito (Torino)
 - Assistenza domiciliare ai pazienti con patologie rare
Donatella Grua
Associazione Italiana Niemann Pick (Lanzo - To)
- 10.45 Discussione
- 11.00 Coffee Break

CONVEGNO SATELLITE

MALATTIE ORFANE: DOLORE E SOFFERENZA

C'è un viaggio da fare

- 09.00 Introduzione lavori
Enrico Castelli (Milano) e *Walter Dal Pos* (Torino)
- Saluto Telethon
Guido Cappio (Torino)
- 09.15 Aspetti antropologici dell'esperienza del dolore
Francesco Vacchiano (Torino)
- 09.35 Vedere ciò che manca o vedere ciò che c'è?
È questione di libertà
Pierre Mertens (Belgio)
- 10.10 Storie di malattia
Siamo solo noi
Margherita De Bac (Milano)
- 10.30 L'uomo, il dolore, la fede. Un percorso possibile?
Anna e Giovanni Rimoldi (Milano)
- 11.00 Coffee Break
- 11.15 Presentazione opera teatrale
- 11.30 Rappresentazione teatrale "Speranze rare"
Gruppo teatrale "Almadeira" (Varese)
- 12.30 Combattere il dolore:
Dolore psichico
Giorgia Fenocchio (Torino)
- Dolore fisico
Stefano Lijoi (Torino), *Moreno Bolzon* (Brescia)
- 13.30 Pausa
- 14.40 Presentazione mostra
"Misurare il desiderio infinito? La qualità della vita"
Paola Marenco (Milano)
- 15.10 Discussione
- 15.40 Questionario ECM e conclusione lavori

Informazioni generali

QUOTE DI ISCRIZIONE (IVA inclusa)

• Medico Chirurgo	Euro 60,00
• Biologo	Euro 60,00
• Farmacista	Euro 60,00
• Fisioterapista	Euro 30,00
• Infermiere Professionale	Euro 30,00
• Giornata singola	Euro 30,00
• Studenti e Specializzandi	Gratuito
• Simposio satellite: "Malattie orfane: dolore e sofferenza C'è un viaggio da fare"	Gratuito

La quota di iscrizione comprende:

- partecipazione ai lavori scientifici
- kit congressuale con materiale bibliografico
- attestato di partecipazione
- coffee break

Le iscrizioni saranno accettate fino ad esaurimento dei posti disponibili in ogni sala.

MODALITÀ DI ISCRIZIONE

Per l'iscrizione si prega di compilare la Scheda di Iscrizione allegata e inviarla alla Segreteria Organizzativa unitamente al pagamento della quota di iscrizione, che potrà essere effettuato mediante:

- assegno bancario o circolare non trasferibile
- bonifico bancario

CANCELLAZIONI

In caso di rinuncia, da comunicarsi per iscritto, verrà rimborsato al termine del Congresso il 50% della quota versata. Dopo tale termine non verrà effettuato alcun rimborso.

CREDITI ECM

Sala Cavour (22-23-24/01)

- | | |
|-----------------------------|----------------------------------|
| • Medico Chirurgo e Biologo | <i>in fase di accreditamento</i> |
| • Farmacista | <i>in fase di accreditamento</i> |
| • Fisioterapista | <i>in fase di accreditamento</i> |

Sala Giolitti (22-23/01)

- | | |
|----------------------------|----------------------------------|
| • Medico Chirurgo | <i>in fase di accreditamento</i> |
| • Infermiere Professionale | <i>in fase di accreditamento</i> |

Sala Giolitti (24/01)

- | | |
|----------------------------|----------------------------------|
| • Medico Chirurgo | <i>in fase di accreditamento</i> |
| • Infermiere Professionale | <i>in fase di accreditamento</i> |
| • Infermiere Pediatrico | <i>in fase di accreditamento</i> |
| • Psicologo | <i>in fase di accreditamento</i> |

Scheda di iscrizione

12^a CONVEGNO

Patologia immune e malattie orfane

Compilare in stampatello e restituire entro il 15/01/2009

alla Segreteria Organizzativa: **SELENE Srl**

Via G. Medici 23 - 10143 Torino

Fax 011/7499576 - E-mail: selene@seleneweb.com

Cognome

Nome

Via

Città

CAP

Prov.

Tel.

Fax

E-mail

C.F.

P.I.

Istituto/Ospedale

- Iscrizione:**
- | | |
|--|------------|
| <input type="checkbox"/> Medico Chirurgo | Euro 60,00 |
| <input type="checkbox"/> Biologo | Euro 60,00 |
| <input type="checkbox"/> Farmacista | Euro 60,00 |
| <input type="checkbox"/> Fisioterapista | Euro 30,00 |
| <input type="checkbox"/> Infermiere Professionale | Euro 30,00 |
| <input type="checkbox"/> Giornata singola | Euro 30,00 |
| <input type="checkbox"/> Studente - Specializzando | gratuito |

- Sessioni:** Sala Cavour Sala Giolitti

- Pagamento:** Allego assegno bancario o circolare non trasferibile intestato a **SELENE Srl**
- Allego ricevuta bonifico bancario effettuato su **SELENE Srl** - Coordinate bancarie:
IBAN IT02 N030 6901 0481 0000 0062 675

Selene Srl garantisce la possibilità di richiedere gratuitamente e in ogni momento la rettifica o la cancellazione dei dati o opporsi al loro utilizzo scrivendo a: SELENE Srl - Via Medici, 23 - 10143 Torino. I dati anagrafici da Lei indicati potranno essere utilizzati per l'invio di materiale informativo, pubblicitario o promozionale, nonché per il compimento di analisi di mercato e di elaborazione statistiche da parte di Selene Srl.

Se non desidera ricevere altre proposte barri questa casella (Legge 675/96)

Scheda di iscrizione

SIMPOSIO SATELLITE

12^a CONVEGNO

Patologia immune e malattie orfane

SIMPOSIO SATELLITE - 24 gennaio - Sala Giolitti

MALATTIE ORFANE: DOLORE E SOFFERENZA

C'è un viaggio da fare

Compilare in stampatello e restituire entro il 15/01/2009

alla Segreteria Organizzativa: **SELENE Srl**

Via G. Medici 23 - 10143 Torino

Fax 011/7499576 - E-mail: selene@seleneweb.com

Cognome

Nome

Via

Città

CAP

Prov.

Tel.

Fax

E-mail

C.F.

P.I.

Istituto/Ospedale

- Qualifica:**
- Medico Chirurgo
 - Infermiere Professionale
 - Infermiere Pediatrico
 - Psicologo

Selene Srl garantisce la possibilità di richiedere gratuitamente e in ogni momento la rettifica o la cancellazione dei dati o opporsi al loro utilizzo scrivendo a: SELENE Srl - Via Medici, 23 - 10143 Torino. I dati anagrafici da Lei indicati potranno essere utilizzati per l'invio di materiale informativo, pubblicitario o promozionale, nonché per il compimento di analisi di mercato e di elaborazione statistiche da parte di Selene Srl.

Se non desidera ricevere altre proposte barri questa casella (Legge 675/96)

CMID

Centro di Ricerche di Immunopatologia e Documentazione
su Malattie Rare - Struttura Complessa a Direzione Universitaria di Immunologia Clinica

Direttore: *Dario Roccatello*

Coordinamento Interregionale Rete 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
- Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri
Centro di Ricerche per le Malattie Rare
Aldo e Cele Daccò - Ranica (BG)
- SC Endocrinologia - ASO OIRM S. Anna
Ospedale Infantile Regina Margherita - Torino
- Società per lo Studio delle Malattie Rare - Torino
- SSD Immunologia Clinica e Allergologia
ASO Mauriziano Umberto I - Torino
- SCU Nefrologia e Trapianto
Ospedale Maggiore - Novara
- SCU Dermatologia 2
AOU S. Giovanni Battista - Torino
- Centro per le Malattie Neuromuscolari
Dipartimento di Neuroscienze
Università degli Studi - Torino



SELENE