



*Corso di Aggiornamento*  
**MALATTIE RARE  
NEUROLOGICHE**  
LE ENZIMOPATIE LISOSOMIALI

**24 FEBBRAIO 2017**

**RELAIS BELLARIA HOTEL & CONGRESSI** > Via Altura 11/bis – BOLOGNA

## RAZIONALE

Le malattie rare (MR) di pertinenza neurologica sono costituite da numerose patologie tra loro molto eterogenee (sia dal punto di vista clinico che patogenetico) e, nel loro insieme, rappresentano uno dei maggiori contingenti di MR. Le MR neurologiche sono un argomento di massimo interesse scientifico e assistenziale. Infatti, in relazione alle loro peculiari caratteristiche (bassa incidenza, eterogeneità clinica e patogenetica), spesso sono difficili da diagnosticare, richiedendo particolare esperienza specialistica nel settore e l'impiego di metodiche strumentali ed esami laboratoristici specifici, talvolta complessi e/o di esecuzione non comune, non necessariamente disponibili sul territorio. È inoltre da considerare che le conoscenze dei meccanismi patogenetici che le determinano sono scarse, il che limita di conseguenza l'applicazione di terapie mirate e realisticamente efficaci.

In relazione a ciò, l'ISNB, IRCCS - Istituto Delle Scienze Neurologiche di Bologna, in concomitanza con la settimana nazionale dedicata alle MR, propone un corso di aggiornamento su queste tematiche. In questa occasione verranno affrontate le enzimopatie lisosomiali e, nella fattispecie, la malattia di Fabry e la malattia di Pompe.

Il corso è rivolto ai neurologi, biologi, biotecnologi, genetisti e tecnici di neurofisiopatologia e di laboratorio biomedico.

### FACULTY

**Patrizia Avoni** (Bologna)

**Elena Biagini** (Bologna)

**Alessandro Burlina** (Bassano del Grappa – VI)

**Francesca Carubbi** (Modena)

**Vincenzo Donadio** (Bologna)

**Massimiliano Filosto** (Brescia)

**Francesco Francini Pesenti** (Padova)

**Rocco Liguori** (Bologna)

**Jessica Mandrioli** (Modena)

**Renzo Mignani** (Rimini)

**Tiziana Mongini** (Torino)

**Enrico Montanari** (Fidenza - PR)

**Amelia Morrone** (Firenze)

**Walter Neri** (Forlì)

**Maurizio Pieroni** (Arezzo)

**Elisa Rozzi** (Regione Emilia-Romagna)

**Marisa Santostefano** (Bologna)

**Fabrizio Seidita** (Associazione Italiana  
Glicogenosi - AIG)

**Stefania Tobaldini** (Associazione Italiana  
Anderson-Fabry - AIAF)

**Antonio Toscano** (Messina)

**Valeria Tugnoli** (Ferrara)

### COMITATO SCIENTIFICO

**Patrizia Avoni** (Bologna) e **Rocco Liguori**  
(Bologna) – Responsabili Scientifici

**Jessica Mandrioli** (Modena)

**Enrico Montanari** (Fidenza)

**Walter Neri** (Forlì)

**Valeria Tugnoli** (Ferrara)

**08.30**

*Registrazione dei partecipanti*

**08.45**

*Saluto di apertura ed introduzione al Corso*

**I Sessione: Malattia di Fabry**

*Moderatori: **Rocco Liguori** (Bologna), **Elena Biagini** (Bologna),  
**Marisa Santostefano** (Bologna)*

**09.00**

*Nuove raccomandazioni diagnostiche e terapeutiche in Nefrologia*

**Renzo Mignani** (Rimini)

**09.30**

*Nuove raccomandazioni diagnostiche e terapeutiche in Cardiologia*

**Maurizio Pieroni** (Arezzo)

**10.00**

*Nuove raccomandazioni diagnostiche e terapeutiche in Neurologia*

**Alessandro Burlina** (Bassano del Grappa – VI)

**10.30**

*Biopsia cutanea nella diagnosi precoce di neuropatia periferica*

**Vincenzo Donadio** (Bologna)

**11.00**

*Coffee-break*

**11.15**

*Genetica: polimorfismi e varianti atipiche*

**Amelia Morrone** (Firenze)

**11.45**

*Tavola Rotonda: L'organizzazione e l'assistenza alle malattie rare  
neurologiche in Emilia-Romagna*

*Moderatore: **Rocco Liguori** (Bologna)*

*Discussant:*

**Patrizia Avoni** (Bologna), **Jessica Mandrioli** (Modena), **Enrico Montanari**  
(Fidenza - PR), **Walter Neri** (Forlì), **Elisa Rozzi** (Regione Emilia-Romagna),  
**Fabrizio Seidita** (Presidente Associazione Italiana Glicogenosi – AIG),  
**Stefania Tobaldini** (Presidente Associazione Italiana Anderson-Fabry - AIAF)

**12.45**

*Conclusioni*

**13.00**

*Colazione di lavoro*

## **Il Sessione: Malattia di Pompe**

*Moderatori:* **Francesca Carubbi** (Modena), **Amelia Morrone** (Firenze),  
**Antonio Toscano** (Messina)

**14.00**

*Aspetti clinici*

**Valeria Tugnoli** (Ferrara)

**14.30**

*Aspetti diagnostici*

**Tiziana Mongini** (Torino)

**15.00**

*La terapia*

**Antonio Toscano** (Messina)

**15.30**

*Ruolo degli anticorpi e follow-up clinico-strumentale*

**Massimiliano Filosto** (Brescia)

**16.00**

*Le potenzialità della dietoterapia nelle patologie neuromuscolari*

**Francesco Francini Pesenti** (Padova)

**16.30**

*Conclusioni*

**17.00**

*Chiusura dei lavori e compilazione individuale dei questionari ECM*

## **INFORMAZIONI GENERALI**

### **SEDE**

#### **Relais Bellaria Hotel & Congressi**

Via Altura 11/bis – Bologna

[www.hotelrelaisbellaria.com](http://www.hotelrelaisbellaria.com)

### **ISCRIZIONE**

La partecipazione è gratuita e a numero chiuso.

La registrazione dovrà essere effettuata entro il 20 febbraio 2017 collegandosi all'indirizzo:

<http://www.registration-form.it/index.php?id=4>

Posti disponibili: 150.

### **RESPONSABILE SCIENTIFICO**

Prof. **Rocco Liguori**

Direttore UOC Clinica Neurologica, IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche, Ospedale Bellaria di Bologna.

### **SEGRETERIA ORGANIZZATIVA**

Meeting Consultants Srl

Via Andrea Costa 202/6 – 40134 Bologna

Tel. 051 262989 – Fax 051 2968631

E-mail: [meeting@meetingconsultants.it](mailto:meeting@meetingconsultants.it)

## INFORMAZIONI MINISTERIALI

### ECM – EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA

Provider per l'accreditamento: I&C Srl - N. 5387.

ID ECM: 5387 – 180999.

Crediti attribuiti: 4,9.

Durata: 7 ore.

I&C si assume ogni responsabilità per i contenuti, la qualità e la correttezza etica di questa attività ECM.

**Il Corso è stato accreditato per le seguenti figure professionali: Biologo, Medico Chirurgo (discipline: Cardiologia, Genetica Medica, Laboratorio di Genetica Medica, Nefrologia, Neurofisiopatologia, Neurologia, Neuropsichiatria Infantile, Pediatria, Pediatria-Pediatri di libera scelta, Scienza dell'Alimentazione e Dietetica), Tecnico di Neurofisiopatologia, Tecnico Sanitario Laboratorio Biomedico.**

Il Corso non è ad invito diretto dello Sponsor.

**Metodologia:** Residenziale.

**Obiettivo formativo:** Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica. Malattie rare.

Metodo di verifica dell'apprendimento: Questionario a risposta multipla con performance minima del 75% di risposte corrette. L'acquisizione dei crediti è subordinata allo svolgimento di tutti i questionari ed alla partecipazione obbligatoria al 90% del Corso.

Con il contributo non condizionato di:

**SANOFI GENZYME**