

# INFORMAZIONI

Il convegno è **GRATUITO**

## Sede Congressuale

**Auditorium Totti**

**Azienda Ospedaliero Universitaria  
"Ospedali Riuniti" Ancona**

Via Conca, 71 - Torrette di Ancona (AN)

## Accreditamento ECM

Evento N. 687-201897

n. **6** crediti ECM - n. 100 partecipanti

Obiettivo formativo n. 18

L'evento è a scopo educativo secondo il programma di educazione continua in medicina ECM, organizzato dalla B. E. Beta Eventi Srl sotto la supervisione ed il coordinamento scientifico del Dott.ssa Anna Ficcadenti.

L'evento è accreditato per:

- **Biologo;**
- **Infermiere;**
- **Infermiere Pediatrico;**
- **Medico Chirurgo;**

*Cardiologia; Dermatologia e Venereologia; Ematologia;  
Endocrinologia; Genetica Medica; Medicina Interna;  
Malattie Metaboliche e Diabetologia; Nefrologia;  
Neonatalogia; Neurologia; Neuropsichiatria Infantile;  
Oncologia; Pediatria; Reumatologia; Oftalmologia;  
Ortopedia e Traumatologia; Laboratorio di Genetica Medica;  
Radiodiagnostica; Pediatria (Pediatri di Libera Scelta);  
Patologia Clinica (Laboratorio di Analisi Chimico-Cliniche e  
Microbiologia); Medicina Generale (Medici di Famiglia)*

## Provider ECM e segreteria organizzativa

**B. E. Beta Eventi srl**

Via B. Buozzi, 3 - 60131 Ancona (AN)  
Tel. 071 2076468 - Cell. 334 5322445  
info@betaeventi.it  
Provider ECM Standard n. 687



## Iscrizione online

Collegarsi al sito:

**[www.betaeventi.it](http://www.betaeventi.it)**

sezione CORSI E CONVEGNI  
area ALTRE PROFESSIONI

## Patrocini concessi



Si ringrazia per il contributo non condizionante

**SANOFI GENZYME**



**ANCONA 27 OTTOBRE 2017**

**AUDITORIUM TOTTI**

Azienda Ospedaliero Universitaria

"Ospedali Riuniti" Ancona

Via Conca, 71 - Torrette di Ancona (AN)



# PRESENTAZIONE

Le Malattie Rare sono un insieme eterogeneo di patologie nella cui gestione è fondamentale il lavoro in equipe, in una multidisciplinarietà coordinata.

Tale approccio è tanto più importante per le malattie lisosomiali, nelle quali il deficit enzimatico, geneticamente determinato, provoca un accumulo progressivo di molecole non digerite, tossiche per tutto l'organismo.

L'attuale disponibilità di terapie sostitutive rende ancor più importante la sensibilizzazione e formazione dei sanitari, dal momento che la diagnosi precoce ed il precoce avvio terapeutico può cambiare la storia naturale di tali patologie.



# PROGRAMMA DELLA GIORNATA

08.30-09.00 Registrazione partecipanti

09.00-09.20  
Saluto delle Autorità ed Associazioni Pazienti ed  
Introduzione alle tematiche dell'incontro  
**DOTT. CAPOROSSI, DR. VOLPINI**  
**STEFANIA TOBALDINI** - AIAF (Fabry)  
**FERNANDA TORQUATI** - AIG (Gaucher)

## I SESSIONE LA MALATTIA DI ANDERSON-FABRY

*Moderatori:*  
**Ermanno Ruffini, Andrea Ranghino,**  
**Samuele Angeletti**

09.20-09.40  
La Malattia di Fabry: inquadramento clinico della  
patologia, dall'età pediatrica a quella adulta  
**ANNA FICCADENTI**

09.40-10.00  
La Malattia di Fabry: dalla biochimica alla genetica  
**AMELIA MORRONE**

10.00-10.20  
Il coinvolgimento del sistema nervoso centrale e  
periferico: red flags per la diagnosi differenziale  
**GIOVANNI FLAMMA**

10.20-10.40  
Il coinvolgimento renale:  
red flags per la diagnosi differenziale  
**RENZO MIGNANI**

10.40-11.00 Coffee break

11.00-11.20  
Il coinvolgimento cardiaco:  
red flags per la diagnosi differenziale  
**ALICE FRANGIONE**

11.20-11.40  
La risonanza magnetica cardiaca nel percorso  
diagnostico terapeutico  
**NICOLÒ SCHICCHI**

11.40-12.00  
Obbiettivi terapeutici: quando iniziare la terapia e  
quali risultati aspettarsi  
**RENZO MIGNANI**

12.00-12.20 *Discussione*

12.20-13.00 Light Lunch

## II SESSIONE LA MALATTIA DI GAUCHER

*Moderatori:*  
**Andrea Giovagnoni, Giancarlo Balercia,**  
**Maria Paola Celani**

13.00 -13.20  
La diagnosi della Malattia di Gaucher:  
dalla biochimica alla genetica  
**AMELIA MORRONE**

13.20-13.40  
La Malattia di Gaucher nel bambino: come e quando  
sospettirla  
**PAOLO PIERANI**

13.40-14.00  
Il ruolo dell'internista nella Malattia di Gaucher  
**PAOLO FRATICELLI**

14.00-14.20  
La diagnostica per immagini  
**LUCIA AMICI**

14.20-14.40  
La patologia ossea nella Malattia di Gaucher  
**GILBERTA GIACCHETTI**

14.40-15.00  
Le splenomegalie: diagnosi differenziale e  
presentazione di casi clinici  
**SERENA RUPOLI**

15.00-15.20  
Approcci terapeutici: oggi e domani  
**ANNA FICCADENTI**

15.20-15.40 *Discussione*

15.40-16.00  
Take Home Messages  
(la gestione del paziente tra centro di riferimento e  
territorio, multidisciplinarietà)  
**ANNA FICCADENTI**

16.00-16.10  
Chiusura e Questionario ECM