

**13° CONVEGNO
PATOLOGIA IMMUNE E MALATTIE ORFANE 2010**

Torino, 21-23 gennaio 2010



**Centro Congressi Torino Incontra
Via Nino Costa 4 - Torino**

Centro Interregionale del Piemonte e della Valle d'Aosta
di Ricerche di Immunopatologia e Documentazione su Malattie Rare
Struttura Complessa a Direzione Universitaria di Immunologia Clinica
Direttore: Dario Roccatello

Presidente del Convegno

Luigi Massimino Sena

Comitato Organizzatore

Dario Roccatello, Mario Bazzan, Maria Tiziana Bertero,
Simone Baldovino, Renato Carignola, Osvaldo Giachino,
Erica Daina, Roberto Lala, Vittorio Modena, Daniela Rossi

Comitato Scientifico

Mirella Alpa, Franco Aprà, Roberto Cavallo, Rita La Grotta,
Galia Marincheva, Fabio Marletto, Elisa Menegatti, Luigi Minetti,
Gaspere Montegrosso, Emanuela Napolitano, Carla Naretto,
Paolo Rasmini, Alessandra Russo, Marco Spada,
Antonella Vaccarino, Valerio Veglio

Segreteria Scientifica CMID

Rita Maria Bianco
Ilaria Lesmo
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

8.30 Registrazione partecipanti

PROGRAMMA UNIFICATO CON SALA GIOLITTI

8.45 Interventi delle Autorità

I SESSIONE

**SINDROME HCV 10 ANNI DOPO
UP TO DATE**

Moderatori: *Vittorio Modena (Torino)* e *Luigi Minetti (Milano)*

09.30 Introduzione

Luigi Minetti (Milano)

09.50 Quadri istologici

Laura Barisoni (New York, USA)

10.10 Le manifestazioni reumatologiche

Luigi Di Matteo (Pescara)

10.30 Le manifestazioni gastroenterologiche

Florian Rosina (Torino)

10.50 Discussione

11.00 Coffee break

11.30 La patologia linfoproliferativa

Umberto Vitolo (Torino)

11.50 Le manifestazioni dermatologiche

Maria Grazia Bernengo (Torino)

12.10 Le manifestazioni renali

Alessandro Fornasieri (Milano)

12.30 Nuovi algoritmi terapeutici

Dario Roccatello (Torino)

12.50 Discussione

13.30 Intervallo

13.00 - 14.30 SALA SELLA
CORSO DI CAPILLAROSCOPIA
*Daniela **Rossi** (Torino) e Alberto **Sulli** (Genova)*

13.00 - 14.30 AREA 1
IL "PUNTO ON LINE"
CASI COMPLESSI E PATOLOGIE RARE
RICERCA BIBLIOGRAFICA VIA WEB
a cura di
*Mirella **Alpa** (Torino)*

13.00 - 14.30 AREA 2
PORTALE DELLE MALATTIE RARE DELLA REGIONE PIEMONTE
NUOVI SVILUPPI
a cura di
*Ilaria **Lesmo** (Torino)*

13.00 - 14.30 AREA 3
ATTIVITÀ DEL CENTRO DI ASCOLTO DELLE MALATTIE RARE
IncontRare - Torino
a cura di:
*Giorgia **Fenocchio** (Torino)*

13.00 - 14.30
SALA MOLLINO
Riunione operativa Gruppo UCTD

GIOVEDI' 21 GENNAIO 2010 (pomeriggio) SALA CAVOUR

II SESSIONE

**OMOCISTINURIA, IPEROMOCISTINEMIA, COAGULOPATIA:
UN DILEMMA DIAGNOSTICO E TERAPEUTICO**

Moderatori: *Marco Spada (Torino)* e *Mario Bazzan (Torino)*

- 14.30 Iperomocistinemia: basi biochimiche e diagnostica differenziale
Marco Spada (Torino)
- 14.50 Omocistinuria classica: una malattia pediatrica in medicina interna. Casi clinici emblematici
Giobatta Cavallero (Cuneo)
- 15.10 Cause genetiche di trombosi venosa profonda: la diagnosi di laboratorio
Maria Messina (Torino)
- 15.30 Iperomocistinemia moderata e rischio trombotico: quale terapia ?
Piercarla Schinco (Torino)
- 15.50 Discussione

III SESSIONE

**MODELLI DI STUDIO DI PATOLOGIA ONCOLOGICA
A BASSA PREVALENZA**

Moderatori: *Luigi Minetti (Milano)* e *Dario Roccatello (Torino)*

- 16.00 Progressione tumorale: nuovi possibili target terapeutici
Alessandra Gentile (Torino)
- 16.30 Tumori rari come modello di studio per la medicina traslazionale: il caso del carcinoma renale
Elena Ranieri (Foggia)
- 17.30 Discussione

GIOVEDI' 21 GENNAIO 2010

(mattino)

SALA GIOLITTI

PROGRAMMA UNIFICATO CON SALA GIOLITTI

08.45 Interventi delle Autorità

I SESSIONE

Moderatori: *Giovanni Giorgio Battaglia (Catania)* e *Dario Roccatello (Torino)*

09.30 **RISORSE DISPONIBILI E GARANZIA ASSISTENZIALI:
MODELLI SOSTENIBILI**

Eleonora Artesio (Torino) e *Massimo Russo (Palermo)*

10.30 Discussione

11.00 Coffee Break

II SESSIONE

**LE RETI
UN SISTEMA DIFFUSO E VICINO AI PAZIENTI**

Moderatore: *Maria Maspoli (Torino)* e *Domenica Taruscio (Roma)*

11.30 Il sistema delle Reti in ambito europeo
Domenica Taruscio (Roma)

12.00 La rete per l'assistenza respiratoria domiciliare nell'età evolutiva
Elisabetta Bignamini (Torino)

12.15 La rete delle neuropsichiatrie infantili
Giampiero Vellar (Biella)

12.30 La rete assistenziale diffusa e l'assistenza domiciliare
Silvio Venuti (Pinerolo)

12.45 Le reti di pazienti e dei familiari: il tavolo regionale delle associazioni per le malattie rare
Paolo Frascinelli (Torino)

13.00 La rete interregionale per le malattie rare del Piemonte e della Valle d'Aosta
Simone Baldovino (Torino)

13.15 Discussione

13.30 Intervallo

III SESSIONE

**APPROCCIO PSICOLOGICO E PSICOTERAPEUTICO
ALLE PROBLEMATICHE DELLE MALATTIE RARE**

14.30 Psicologia clinica nelle malattie rare: dialoghi e confronti

Enrico Molinari (Milano)

15.15 TAVOLA ROTONDA

Il pluralismo in psicologia nella diagnosi e cura delle malattie rare

Moderatori: *Pia Massaglia (Torino) e Elisabetta Bignamini (Torino)*

Intervengono:

*Enrico Molinari (Milano), Luciana Contuzzi (Torino),
Giorgia Fenocchio (Torino), Serena Forzano (Torino), Giovanni Geninatti Neni (Torino),
Enza Mastro (Torino), Marisa Manzon (Torino), Cristiana Risso (Torino), Olga Sassu (Torino)*

16.10 Discussione

IV SESSIONE

NEUROPSICHIATRIA INFANTILE E MALATTIE RARE IN PIEMONTE

L'APPROCCIO DEL NEUROPSICHIATRA INFANTILE ALLE MALATTIE RARE

Moderatori: *Paolo Rasmini (Alessandria) e Dante Besana (Alessandria)*

16.10 Aspetti epidemiologici e specificità della patologia "rara" in Neuropsichiatria Infantile e registro Regionale delle Malattie Rare

Laura Jarre (Torino)

16.30 Malattie neurologiche ad esordio infantile con interessamento del SNC e SNP

Patrizia Dassi (Torino)

16.50 Discussione

EPILESSIA E MALATTIE RARE

Moderatore: *Giorgio Capizzi (Torino) e Laura Jarre (Torino)*

17.10 La sindrome di West e le Epilessie infantili precoci

Paolo Rasmini (Alessandria)

17.30 La sindrome di Lennox –Gastaut e le Epilessie "rare" della seconda infanzia

Marco Rolando (Torino)

17.50 Discussione

VENERDI' 22 GENNAIO 2010 (mattino)

SALA CAVOUR

I SESSIONE

**TAVOLA ROTONDA
I FARMACI BIOLOGICI: IMPIEGO NELLA SINDROME NEFROSICA**

Moderatori: *Antonello Pani (Cagliari) e Dario Roccatello (Torino)*

Opinioni a confronto

Discussant: *Rosanna Coppo (Torino)*

09.00 Il Rituximab nella sindrome nefrosica

Fernando Fervenza (Rochester, USA), Giuseppe Remuzzi (Bergamo)

10.10 L'impiego del Rituximab nel LES

Gian Domenico Sebastiani (Roma)

10.30 L'impiego del Belimumab nel LESI farmaci biologici nella sindrome di Sjogren

Andrea Doria (Padova)

10.50 Esperienza monocentrica CMID

10.55 Discussione

11.00 Coffee break

11.30 I farmaci biologici nelle vasculiti

Fernando Fervenza (Rochester, USA), Alessandro Amore (Torino), Gina Gregorini (Brescia)

12.35 Esperienza monocentrica CMID

12.40 I farmaci biologici nella sclerodermia

Franco Cozzi (Padova)

13.00 I farmaci biologici nella sindrome di Sjogren

Claudio Vitali (Livorno)

13.15 Discussione

13.30 Intervallo

13.00 - 14.30 SALA SELLA
CORSO DI CAPILLAROSCOPIA
*Daniela **Rossi** (Torino) e Alberto **Sulli** (Genova)*

13.00 - 14.30 AREA 1
IL "PUNTO ON LINE"
CASI COMPLESSI E PATOLOGIE RARE
RICERCA BIBLIOGRAFICA VIA WEB
a cura di
*Mirella **Alpa** (Torino)*

13.00 - 14.30 AREA 2
PORTALE DELLE MALATTIE RARE DELLA REGIONE PIEMONTE
NUOVI SVILUPPI
a cura di
*Ilaria **Lesmo** (Torino)*

13.00 - 14.30 AREA 3
ATTIVITÀ DEL CENTRO DI ASCOLTO DELLE MALATTIE RARE
IncontRare - Torino
a cura di:
*Giorgia **Fenocchio** (Torino)*

13.00 - 14.30
SALA MOLLINO
Riunione operativa Gruppo UCTD

II SESSIONE

FARMACI BIOLOGICI ED EVENTI AVVERSI

Moderatori: *Franco Aprà (Torino) e Gaspare Montegrosso (Torino)*

- 14.30 Patologia iatrogena da farmaci biologici
Stefano Bombardieri (Pisa)
- 14.50 Informazione sugli effetti iatrogeni da farmaci biologici dal registro Lorhen
Carlo Maurizio Montecucco (Pavia)
- 15.10 Farmaci biologici e sistema nervoso: nuove e vecchie conoscenze
Roberto Cavallo (Torino)
- 15.30 Farmaci biologici e malattie cardiovascolari
Piercarlo Sarzi Puttini (Milano)
- 15.50 Farmaci anti TNF e tubercolosi
Valerio Veglio (Torino) e Vittorio Modena (Torino)
- 16.10 Discussione

III SESSIONE

FARMACI BIOLOGICI E MALATTIE RARE

Moderatori: *Piero Stratta (Novara) e Luigi Minetti (Milano)*

- 16.30 I farmaci biologici nelle sindromi autoinfiammatorie sistemiche
Leonardo Punzi (Padova)
- 17.00 Il Rituximab nel trattamento della Porpora Trombotica Trombocitopenica
Erica Daina (Bergamo)
- 17.30 Discussione

**ETICA E PLURALISMO:
L'INNOVAZIONE MEDICA ED IL PARADIGMA BIOETICO**

I SESSIONE

PLURALISM, SUBJECTIVIZATION AND OPTIMIZATION IN MEDICINE

Moderatori: *Roberto Lala (Torino, Italy) e Maurizio Mori (Torino, Italy)*

09.00 The pluralistic ethical scenario in western societies
Trisham Engelhardt (Palo Alto, Texas)

11.00 Coffee Break

11.30 New possibilities in medicine and new ethical choices
John Harris (Manchester, UK)

Discussant: *Demetrio Neri (Messina, Italy)*

13.30 Intervallo

II SESSIONE

SCELTE ETICHE DI INIZIO VITA

Moderatori: *Tiziana Bertero (Torino) e Vittorio Modena (Torino)*

14.00

TAVOLA ROTONDA SU:

La medicina perinatale: previsione e rischio
*Cristiana Marchese (Torino), Giorgia Fenocchio (Torino), Giovanbattista Ferrero (Torino),
Cecilia Tibaldi (Torino), Ilaria Lesmo (Torino)*

OPINIONI A CONFRONTO:

Trattamento del grave pretermine: dove inizia l'accanimento?
Maria Serenella Pignotti (Firenze), Paolo Arosio (Milano), Luca Nave (Torino)

17.40 Discussione

**SINDROME DA ANTICORPI ANTIFOSFOLIPIDI
NUOVE ACQUISIZIONI LABORATORISTICHE,
CLINICHE E ORGANIZZATIVE**

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

- 09.00 Revisione dei criteri diagnostico-laboratoristici dell'APS
Vittorio Pengo (Pavia)
- 09.30 Raccomandazioni ed algoritmi assistenziali del Consorzio Interregionale APS e proposte future
Tiziana Maria Bertero (Torino)
- 09.50 Ipertensione polmonare, endoarteriectomia e anticorpifosfolipidi
Andrea D'Armini (Pavia)
- 10.20 Discussione
- 10.30 Consegna del Premio Kedrion
- 10.40 SESSIONE (?????)
- 11.00 Coffee Break

**UP TO DATE DELLE ATTIVITA' CONSORTILI DELLA RETE DELLE
MALATTIE RARE DEL PIEMONTE E DELLA VALLE D'AOSTA**

Moderatore: *Dario Roccatello (Torino)*

- 11.30 Interventi dei coordinamenti dei gruppi consortili

UVEITI: ESPERTI A CONFRONTO

Moderatori: *Bruno Oldani (Torino), Renato Carignola (Torino) e Mirella Alpa (Torino)*

- 12.00 Uveiti: Approccio Multidisciplinare
Bruno Oldani (Torino)
- 12.20 Uveiti ad eziologia infettiva
Valeria Ghisetti (Torino) e Savino D'Amelio (Torino)
- 12.40 Uveiti in patologie sistemiche
Enrico Fusaro (Torino) e Guido Caramello (Cuneo)
- 13.00 Uveiti in età pediatrica
Silvana Martino (Torino) e Gabriella D'Alonzo (Torino)
- 13.20 Discussione

**MALATTIE OSSEE RARE IN ETA' PEDIATRICA:
DALLA BIOLOGIA AL TRATTAMENTO**

Moderatori: *Antonio Andreacchio (Torino), Roberto Lala (Torino)*

I parte

Patogenesi e diagnostica

- 09.00 Cellule staminali ossee: aspetti biologici e potenzialità terapeutiche
Paolo Bianco (Roma)
- 09.30 Aspetti genetici delle patologie ossee
Gabriella Restagno (Torino)
- 10.00 Inquadramento radiologico delle patologie ossee rare in età pediatrica
Claudio Defilippi (Torino)
- 10.30 Discussione
- 11.00 Coffee Break

II Parte

Trattamento

- 11.30 Trattamenti medici in osteologia pediatrica
Patrizia Matarazzo (Torino)
- 12.00 Intervento preordinato: Osteonecrosi mandibolare da bisfosfonati in pediatria
Patrizia Defabianis (Torino)
- 12.15 Trattamenti ortopedici in osteologia pediatrica
Ernesto Ippolito (Roma)
- 12.45 Discussione
- 13.15 Conclusioni

Promosso da

CMID

Centro Interregionale del Piemonte e della Valle d'Aosta
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)

Società per lo Studio delle Malattie Rare
Torino

SC Endocrinologia - ASO OIRM S. Anna
Ospedale Infantile Regina Margherita - Torino

SSD Immunologia Clinica e Allergologia
ASO Mauriziano Umberto I - Torino