Atto Bilio
U.O. Ematologia e Trapianto Midollo, Ospedale di Bolzano

Roberto Bonmassari
U.O. Cardiologia, Ospedale S. Chiara, Trento

Giuliano Brunori
U.O. Nefrologia e Dialisi, Ospedale S. Chiara, Trento

Alberto Burlina
U.O. Malattia Metaboliche Ereditarie, Azienda Ospedaliera di Padova

Alessandro Burlina
U.O. Neurologia, Ospedale San Bassiano, Bassano del Grappa

Patrizio Caciagli
U.O. Patologia Clinica, Ospedale S. Chiara,Trento

Annunziata Di Palma
U.O. Pediatria, Ospedale S. Chiara, Trento

Sandro Feriozzi
U.O. Nefrologia e Dialisi, ospedale Belcolle, Viterbo

Maria Iascone
USSD Laboratorio Genetica Medica. Ospedali Riuniti, Bergamo

Federico Pieruzzi
Clinica Nefrologica, AO San Gerardo, Università Bicocca, Milano

Marina Noris
IRCCS Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri, Bergamo

Annalisa Pedrolli
U.O. Pediatria, Ospedale S. Chiara, Trento

Norberto Perico
IRCCS Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri, Bergamo

Fiorenza Soli
Servizio di Genetica Medica—U.O. Patologia Clinica, Ospedale S. Chiara, Trento

Emma Diletta Stea
U.O. Nefrologia Dialisi e Trapianti, Policlinico di Bari

Fabrizio Valente
U.O. Nefrologia e Dialisi, Ospedale S. Chiara, Trento

RESPONSABILE SCIENTIFICO
Giuliano Brunori
Direttore U.O. nefrologia e dialisi
Ospedale S. Chiara – Trento

DESTINATARI
Medici e infermieri delle seguenti Unità Operative di Nefrologia e Dialisi, Cardiologia, Neurologia, Pediatria, Medicina, Ematologia, Geriatria, Patologia Clinica.

MODALITA' DI ISCRIZIONE E PARTECIPAZIONE
On - line attraverso il sito **www.ecmtrento.it** entro
il 10 aprile 2016

RILEVAZIONE PRESENZE
Tramite foglio firma. Per i dipendenti APSS l'evento si qualifica come formazione interna (partecipazione riconosciuta in orario di servizio). Per il personale esterno all'APSS la partecipazione è a titolo gratuito.

CONDIZIONI RILASCIO ATTESTATI
Il rilascio dell'attestato è subordinato alla partecipazione all'intera durata dell'evento e al superamento della prova finale di apprendimento. **CREDITI ECM 4.**

REFERENTI DEL SEMINARIO
Cristina Moletta, Paola Onorati,
Servizio formazione paola.onorati@apss.tn.it
0461-902605

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA
Elisabetta De Marco, Iole Svaldi
Segreteria Unificata CFC elisabetta.demarco@apss.tn.it
iole.svaldi@apss.tn.it
0461-904465—904931

È possibile parcheggiare nel garage al secondo piano interrato accedendo da Via Degasperi.

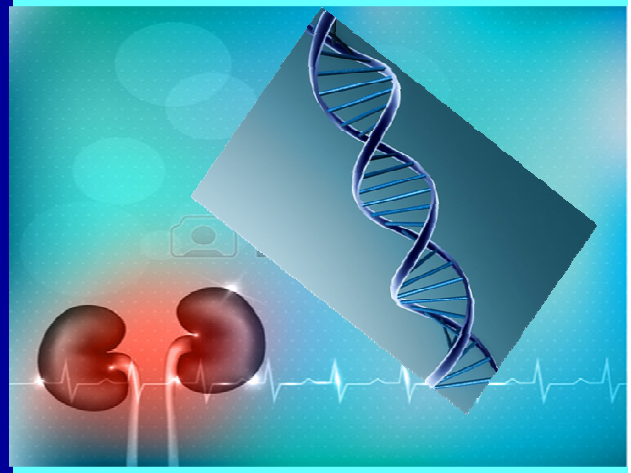
Con il contributo incondizionato di:

SANOFI GENZYME ALEXION

Azienda Provinciale per i Servizi Sanitari
Provincia Autonoma di Trento

U.O. Nefrologia e Dialisi
Ospedale S.Chiara -Trento

Update 2016:
le malattie genetiche



Trento, venerdì 15 aprile 2016
CENTRO SERVIZI SANITARI
Palazzina D - viale Verona – Trento

Le malattie rare sono per definizione poco frequenti e spesso anche poco conosciute, poco studiate e hanno scarse possibilità di una terapia adeguata. Negli ultimi tempi si parla sempre più frequentemente di malattie rare, con una maggior attenzione da parte dei clinici, delle istituzioni, dell'opinione pubblica e delle industrie farmaceutiche. Il coinvolgimento renale nell'ambito delle malattie rare farà da trait d'union che collegherà patologie tra loro molto diverse, che nel rene vedono un organo bersaglio o quello maggiormente interessato dall'attività della malattia.

Il pronto riconoscimento delle manifestazioni cliniche, e la corretta diagnosi dovuta soprattutto agli enormi passi in avanti fatti dalla genetica, a cui verrà dedicata una particolare attenzione in questo convegno, possono consentire di trattare i pazienti utilizzando le avanzate terapie oggi disponibili in molti Centri ospedalieri che consentono di cambiare radicalmente il decorso della malattia, migliorare di molto la qualità di vita dei pazienti, e di rallentare o invertire la progressione del danno.

L'esperienza dei relatori che parteciperanno a questo incontro, consentirà a tutti i partecipanti di essere aggiornati sulle più recenti novità diagnostiche e terapeutiche e di avere una proiezione di quello che la ricerca nei prossimi anni permetterà di ottenere in questo campo.

Il taglio dell'incontro volutamente "pratico" è stato pensato perché sia occasione per i partecipanti di scambio di esperienze ed informazioni utili, e pertanto mi auguro che al termine del convegno si possano acquisire quelle nozioni necessarie e indispensabili per la gestione quotidiana dei pazienti.

Giuliano Brunori

Programma

8.30 - 9.00 **Registrazione partecipanti**

9.00 - 9.20 **Apertura dei lavori**

9.20 - 9.40 **Il Centro di coordinamento provinciale per le malattie rare in Trentino**

A. Di Palma

9.40 - 10.00 **Epidemiologia delle Malattie Rare in Trentino**

A. Pedrolli

10.00 - 10.25 **Ruolo della genetica in nefrologia**

F. Soli

10.25 - 10.50 **La nefrologia oggi: fra diagnosi molecolare e medicina personalizzata**

E. D. Stea

10.50 - 11.10 **Discussione**

11.10 - 11.30 **Pausa caffè**

I SESSIONE **Le Microangiopatie Trombotiche**
Moderatori: Patrizio Caciagli, Annunziata Di Palma

11.30 - 11.55 **Cause genetiche e meccanismi dell'attivazione patologica del complemento nella SEU (sindrome emolitico uremica) atipica**

M. Noris

11.55 - 12.20 **La diagnosi differenziale delle Microangiopatie Trombotiche**

A. Billio

12.20 - 12.40 **Il Ruolo dell'Aferesi nelle Microangiopatie Trombotiche**

F. Valente

12.40 - 13.00 **Discussione**

13.00 - 14.00 **Pausa pranzo**

II SESSIONE **Le malattie da accumulo lisosomiale: la malattia di Fabry come modello di approccio multidisciplinare**
Moderatori: Brunori Giuliano, Roberto Bonmassari

14.00 - 14.20 **Diagnostica genetica nella malattia di Fabry**

M. Iascone

14.20 - 14.40 **La malattia di Fabry nel bambino e la diagnosi enzimatica**

A. Burlina

14.40 - 15.00 **La malattia di Fabry in nefrologia e il registro di malattia**

S. Fierozzi

15.00 - 15.20 **La malattia di Fabry in neurologia**

A. Burlina

15.20 - 15.40 **La malattia di Fabry in cardiologia e l'approccio terapeutico**

F. Pieruzzi

15.40 - 16.00 **Discussione**

Lettura

16.00 - 16.30 **Terapie innovative nel rene policistico dell' adulto (ADPKD)**

N. Perico

16.30 - 16.45 **Valutazione di apprendimento e chiusura lavori**