

PROGRAMMA

Malattie Rare: La Sindrome Di Marfan
30 Novembre Ospedale Microcitemico Cagliari
AULA THUN

08.50 - *Giulia Santandrea - Presidente A.S.M. Sardegna Onlus*
Benvenuto e Presentazione del Convegno e dell'Associazione

SALUTO DELLE AUTORITÀ

Simona De Francisci
Assessore Igiene e Sanità e dell'Assistenza Sociale Regione Sardegna

Emilio Simeone
Direttore Generale della ASL - Cagliari

Gabriella Nardi
Direttore Sanitario Ospedale Microcitemico Cagliari

09.10 - INTERVERRANNO:

Rappresentante Telethon
Anna Maria Zaccheddu

Yllka Kodra
Centro Nazionale Malattie Rare - Istituto Superiore di Sanità

Paola Pilia
Numero verde malattie rare in Sardegna, coordinamento e gestione

PRIMA SESSIONE:

Moderatori Giulia Santandrea, Giorgio Steri

09.40 - *Stefano Cervellati*
Rimedi chirurgici delle deformità vertebrali nella Sindrome di Marfan

10.00 - *Eloisa Arbustini*
Genetica e terapie nella Sindrome di Marfan

10.30 - *Loredana Boccone*
Approccio diagnostico alla Sindrome di Marfan

10.50 - *Roberto Tumbarello*
Anomalie dell'apparato cardiovascolare nella sindrome di Marfan

11.10 - *Marco Bonvicini*
La rete dell'assistenza della Sindrome di Marfan: modello Hub & Spoke della Regione Emilia-Romagna

11.30 - *Coffee Break*

11.50 - *Mauro Costaglioli*
Problematiche della colonna vertebrale nella Sindrome di Marfan

12.10 - *Valeria Setzu*
Problematiche degli arti nella Sindrome di Marfan

12.30 - *Maurizio Diego Foresti*
Malformazioni maxillo facciali pazienti Marfan

12.50 - *Manuela Gherardini*
Problematiche oculistiche della Sindrome di Marfan

13.10 - *Lunch*

SECONDA SESSIONE:

Moderatori Giulia Santandrea, Giorgio Steri

14.20 - *Miriana Fresu*
Problematiche fisiatriche nella Sindrome di Marfan - presa in carico dei pazienti Marfan il parere del fisiatra

14.40 - *Andrea Chabert*
L'importanza della refertazione radiologica nell'ambito delle malattie rare

15.00 - *Luisa Gasperini*
Impatto psicologico e ruolo genitoriale in situazioni di figli affetti da gravi disabilità

15.20 - *Claudia Santandrea*
Presa in carico famiglie con pazienti affetti da gravi malattie rare

15.40 - *Interventi delle Associazioni:*
- FIABA - Fondazione Italiana Abbattimento
Barriere Architettoniche - Presidente Giuseppe Trieste
- Marfan Zuriugo - Presidente Giancarlo Bombardieri
- Auxilia - Sardegna Onlus - Presidente Dott.ssa Rossana Carta

16.50 - *Discussione e chiusura dei lavori*

RAZIONALE SCIENTIFICO

La sindrome di Marfan è una malattia rara su base genetica, che comporta un'alterazione del tessuto connettivo, ossia quel tessuto che tiene uniti i vari organi del corpo e, di conseguenza, gli effetti della malattia si manifestano in più distretti.

Colpisce un soggetto su 5000 nati vivi; viene trasmessa di genitore in figlio nel 50% dei casi; nel 30% invece, la mutazione del gene che poi causerà la malattia è ex novo. Le conseguenze di questa mutazione sono spesso devastanti e, ad oggi, incorreggibili. Nel corso della vita, i problemi più importanti che si possono riscontrare sono a carico del sistema cardiovascolare: tra questi la dilatazione della radice aortica (o aneurisma aortico) è sicuramente il più importante.

Al momento non esistono terapie risolutive. Si può però cercare di intervenire su segni specifici, specialmente a livello cardiovascolare. Utili in questo senso sono per esempio i farmaci beta-bloccanti che per anni sono stati usati per rallentare la progressione della dilatazione aortica anche se non sono stati condotti in passato ampi studi clinici randomizzati che fornissero dati concordanti basati sull'evidenza.

Lo scopo del convegno è quello di presentare le conoscenze disponibili oggi sui percorsi diagnostici e fenotipi clinici, strategie ed indicazioni terapeutiche mediche e chirurgiche. La modalità di conduzione del convegno sarà tale da favorire l'interazione tra i moderatori, relatori e partecipanti al fine di rendere l'evento educativo realmente utile per i medici (capire meglio le esigenze ed i problemi dei pazienti e delle famiglie) e per i pazienti (imparare come vivere al meglio e combattere la propria malattia).

Elenco Relatori e Moderatori

Santandrea Giulia - Presidente
Associazione per lo Studio della Sindrome di Marfan - CAGLIARI
Santandrea Claudia - Vice Presidente
Associazione per lo Studio della Sindrome di Marfan - CAGLIARI

Arbustini Eloisa
Centro Malattie Genetiche Cardiovascolari IRCC Fondazione Policlinico San Matteo - PAVIA
Boccone Loredana
U.O. Genetica Clinica e Malattie Rare - II Clinica Pediatrica - Ospedale Microcitemico - CAGLIARI
Bonvicini Marco
Direttore del Dipartimento di Cardiologia Pediatrica e dell'Età Evolutiva del Policlinico Sant'Orsola - Malpighi - BOLOGNA
Cervellati Stefano
Hesperia Hospital - MODENA

Chabert Andrea
Dirigente medico del P.O. Microcitemico - Reparto di Radiologia CAGLIARI
Costaglioli Mauro
Polispecialistica S' Elena - Unità Operativa di Chirurgia Vertebrale e Centro Scoliosi Quartu S.E. - CAGLIARI

Fresu Miriana
Struttura Complessa medicina riabilitativa CTO Iglesias - Sirai Carbonia - CARBONIA
Foresti Maurizio Diego
Dirigente medico dell'Ospedale Santissima Trinità - Reparto di Chirurgia Maxillo-Facciale - CAGLIARI
Gasperini Luisa
Comune di Cagliari

Gherardini Manuela
Clinica Universitaria AOU - CAGLIARI
Setzu Valeria
Ospedale Microcitemico - CAGLIARI

Steri Giorgio
Servizio Igiene e sanità pubblica ASL Cagliari
Tumbarello Roberto
Cardiologia Pediatrica AO "G. Brotzu" - CAGLIARI

Carta Rossana
Auxilia Sardegna Onlus - CAGLIARI
Favini Maria Carla
Associazione J Peter Onlus - VARESE
Bombardieri Giancarlo
Presidente della Fondazione "Marfan" di Zurigo

Claudio Giustozzi
Ass. Culturale Onlus "Giuseppe Dossetti: I Valori - Sviluppo e Tutela dei Diritti" - ROMA
Giorgio Latti
Consulta Provinciale delle associazioni delle persone con disabilità - CAGLIARI
Trieste Giuseppe
Associazione FIABA - ROMA

INFORMAZIONI GENERALI

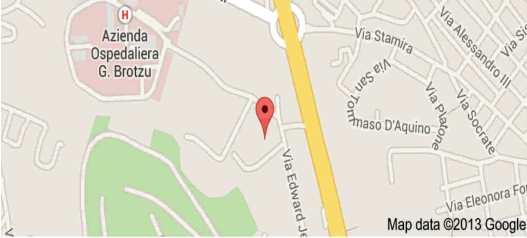
ISCRIZIONI
L'iscrizione al Corso è gratuita.
Le schede d'iscrizione, disponibili on-line sul sito www.kassiopeagroup.com, dovranno essere compilate in tutte le sue parti e trasmesse entro e non oltre il 15 novembre alla Segreteria Organizzativa: Kassiopea Group srl, Via Mameli n. 65, 09124 Cagliari, Tel. 070/651242 Fax. 070/656263, e-mail: barbarapanico@kassiopeagroup.com.

Il Corso è limitato a 120 partecipanti, le iscrizioni verranno accettate in base all'ordine di arrivo. La Segreteria Organizzativa si riserva la decisione di chiudere le iscrizioni prima della data prevista una volta raggiunto il massimo dei partecipanti. Le domande che non riceveranno risposta da parte della Kassiopea Group dovranno intendersi non accolte. Non sarà inviata alcuna comunicazione per le domande non accettate.

ECM
Il Corso verrà accreditato presso il Sistema ECM NAZIONALE per la categoria dei Medici Chirurghi per le discipline: Medicina Generale (Medici di Famiglia), Pediatria (Pediatri di libera scelta), Ortopedia e Traumatologia, Cardiologia, Fisioterapisti, Infermieri, Assistenti sociali
Verrà rilevata la presenza nelle sale sia in entrata sia in uscita e i crediti verranno certificati solo se il tempo di presenza risulterà essere effettivamente quello previsto per l'evento stesso e se sarà superata la prova per la verifica dell'apprendimento.
La certificazione attestante l'acquisizione dei crediti ECM verrà inviata via e-mail dopo il completamento delle procedure previste.
Il Provider ECM è la Kassiopea Group, riconosciuto dall'AGENAS con il numero 305.

ATTESTATI DI PARTECIPAZIONE
Al termine del corso verrà rilasciato a tutti i partecipanti regolarmente iscritti l'attestato di partecipazione.

Sede del Congresso
Il corso si svolgerà il giorno 30 NOVEMBRE 2013 presso la Sala THUN, Ospedale Microcitemico, Via Jenner s.n.



SEGRETERIA SCIENTIFICA
SEGRETERIA ORGANIZZATIVA
Kassiopea Group srl,
Via G. Mameli n. 65
09124 Cagliari
Tel. 070/651242 - Fax. 070/656263
email :info@kassiopeagroup.com



A.S.M. Sardegna Onlus



Malattie Rare:
*La Sindrome
di Marfan*

30 Novembre 2013 - ore 8,50
Ospedale Microcitemico Cagliari
Sala Thun

A.S.M. Sardegna O.N.L.U.S.
Associazione Sarda per lo Studio
della Sindrome di Marfan
Via Dell'Abbazia , 4 - 09129 Cagliari

Tel. e Fax + 39 070 41179
Cell. 389 0748204 - 340 7528072 - 338 6806262
email: marfanangioletti@tiscali.it
C.F. 92144110928

Codice fiscale per la donazione del 5 per mille all'associazione.