

## 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 da 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, incorribili.

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 Quarto 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  
**Giovanni 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](http://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](mailto: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 (Pediatrici 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.

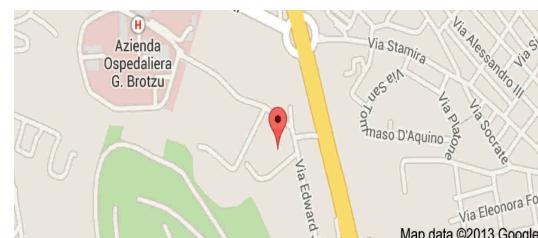
Il Provider ECM è la Kassiopea Group, riconosciuto dall'AGENAS con il numero 305.

##### 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.

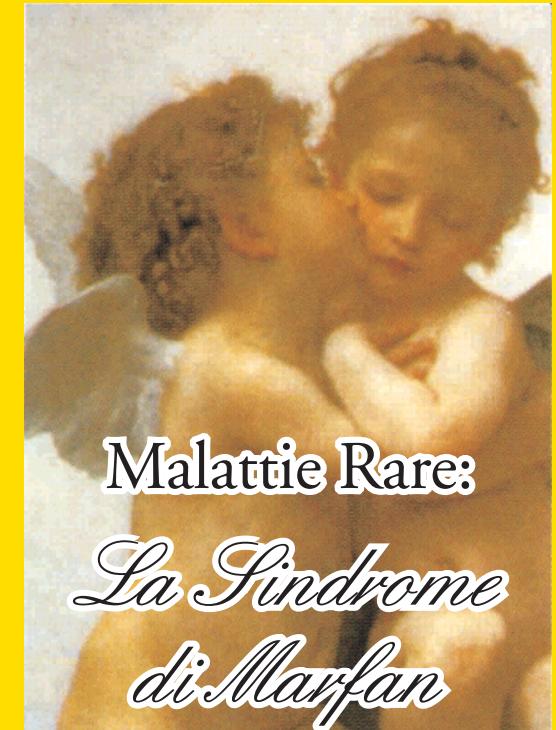


##### SEGRETERIA SCIENTIFICA

-----  
**SEGRETERIA ORGANIZZATIVA**  
Kassiopea Group srl,  
Via G. Mameli n. 65  
09124 Cagliari  
Tel. 070/651242 - Fax. 070/656263  
email: [info@kassiopeagroup.com](mailto:info@kassiopeagroup.com)

**Kassiopea**  
group

## A.S.M. Sardegna Onlus



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](mailto:marfanangioletti@tiscali.it)

C.F. 92144110928

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