

con la collaborazione di:

Segreteria Didattica - Facoltà di Medicina e Chirurgia

Associazione Italiana  
Sindrome X-Fragile  
Sezione Sardegna



A.S.C.E.  
Associazione Sarda  
Cognognatici Etnologici



A.M.A.Sardegna



AOU Sassari

U.O. DI GENETICA E  
BIOLOGIA DELLO SVILUPPO



FACOLTÀ DI MEDICINA E  
CHIRURGIA

**RELATORI:** Marta Balzarini, Tommaso Bellandi, Federica Deodato, Elena Flore, Monica Marica, Maria Clotilde Melis, Marco Merlin, Amelia Morrone, Paola Mosconi, Rossella Parini, Chiara Perria, Valentina Pes, Rita Pilloni, Giulia Pisittu, Nicola Spinelli Casacchia.

**MODERATORI:** Roberto Antonucci, Antonio Cualbu, Franco Lilliu, Monica Marica, Paolo Moi, Chiara Perria, Stefano Sotgiu, Lucia Ulgheri.

**Responsabile Scientifico:** Andrea Montella, U.O. di GENETICA e BIOLOGIA DELLO SVILUPPO AOU-SS

**Comitato Scientifico:** Francesca Cambos, Paola Campus, Franco Lilliu, Raimonda Sanna, Gigliola Serra, Giovanna Soro, Lucia Ulgheri

**Segreteria Organizzativa e Provider :**

ACROSS SARDINIA CONGRESSI  
Provider Standard Age.na.s n. 311  
Viale Italia, 12 – 07100 Sassari  
Tel: 079.2010120 – Fax 079.2010653  
email: segreteria@acrosscongressi.com

**ECM:** L'evento con ID ECM n. 247730 è accreditato con 7 crediti formativi per 55 Medici (Genetica Medica; Medicina Fisica e Riabilitazione; Medicina Interna; Cardiologia; Neurologia; Neuropsichiatria Infantile; Ortopedia e Traumatologia; Pediatria; Pediatria di Libera Scelta; Medici di Medicina Generale; Neonatologia), 25 Biologi, 10 Infermieri, 5 TLB, 5 Fisioterapisti.

**Modalità di iscrizione:** l'iscrizione è gratuita ma obbligatoria fino al raggiungimento dei posti. Potrà essere effettuata esclusivamente on-line tramite compilazione di un form sul sito [www.acrosscongressi.com](http://www.acrosscongressi.com) nella sessione "Eventi in corso" entrando nell'evento di riferimento.

**Obiettivo Formativo:** Linee guida – Protocolli - Procedure

L'attestazione dei crediti ottenuti è subordinata a partecipazione all'intera durata dei lavori, compilazione della scheda di valutazione dell'evento, risposta corretta al 75% dei quesiti del questionario di apprendimento.

Con il contributo non condizionante di:

**BIOMARIN. SHIRE**

## XII Giornata Mondiale delle Malattie Rare



### MALATTIE RARE: FOCUS SU MUCOPOLISACCARIDOSI

**Sassari 1 Marzo 2019  
AULA MAGNA  
Viale San Pietro 43/B**

*Facoltà di Medicina e Chirurgia*  
**Dipartimento di Scienze Biomediche**



SANOBI GENZYME



# XII Giornata Mondiale delle Malattie Rare



8.30 Registrazione partecipanti

9.00 Saluto delle autorità e apertura dei lavori

*Andrea Montella*

## **I SESSIONE - IL MODELLO DELLE MUCOPOLISACCARIDOSI**

**MODERATORI:** *Roberto Antonucci, Franco Lilliu*

9.30 Overview sulle Mucopolisaccaridosi

ROSSELLA PARINI, Monza

10.00 La diagnosi di laboratorio

AMELIA MORRONE, Firenze

10.30 La presa in carico

VALENTINA PES, Sassari

11.00 Le Mucopolisaccaridosi e le Oligosaccaridosi

FRANCO LILLIU, Cagliari

11.30 Discussione

11.45 Pausa Caffè

## **II SESSIONE - TERAPIE**

**MODERATORI:** *Antonio Cualbu, Monica Marica*

12.00 Le terapie innovative attuali e future

FEDERICA DEODATO, Roma

12.30 La terapia riabilitativa

CHIARA PERRIA, Sassari

13.00 Il ruolo dell'infermiere

MARCO MERLIN, Sassari

13.30 Discussione

13.45 Pausa Pranzo

## **III SESSIONE - INTEGRARE L'ASSISTENZA SANITARIA CON L'ASSISTENZA SOCIALE**

**MODERATORI:** *Paolo Moi, Gigliola Serra, Stefano Sotgiu*

15,00 Il progetto "TRAMAS", la rete dei cittadini della Regione Sardegna

RITA PILLONI, Cagliari

15.20 Informazione e Formazione: costruire l'alleanza fra associazioni e istituzioni

PAOLA MOSCONI, Milano

15.40 Migliorare le competenze dei cittadini per decisioni partecipate e condivise

TOMMASO BELLANDI, Firenze

16.00 Interagire con competenza: l'importanza di conoscere la legislazione

NICOLA SPINELLI CASACCHIA, Cagliari

16.20 Discussione

## **IV SESSIONE - APPROFONDIMENTO CON CASI CLINICI**

**MODERATORI:** *Chiara Perria, Lucia Ulgheri*

16.40 MPS I – Caso Clinico

ELENA FLORE, Cagliari

16.55 MPS II – Caso Clinico

MARIA CLOTILDE MELIS, Sassari

17.10 MPS IV – Caso Clinico

MARTA BALZARINI, Cagliari

17.25 MPS VII - Il "non" caso clinico: la difficoltà nella diagnosi

GIULIA PISUTTU, Sassari

17.40 Considerazioni conclusive

18.30 Compilazione ECM e chiusura dei corso

In Italia la Giornata delle Malattie Rare è coordinata da UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare Onlus, che rappresenta l'Alleanza Nazionale Italiana di EURORDIS. Il tema che guida gli eventi e le manifestazioni dell'edizione 2019 è **"Integriamo l'Assistenza Sanitaria con l'Assistenza Sociale"**.