

Come raggiungerci



Azienda Ospedaliera San Paolo
via A. di Rudini, 8
(zona 6) Milano sud

• Tangenziale Ovest uscita ASSAGO/VIALE LIGURIA

• Autobus n. 59 (direzione S. Ambrogio) 71, 74

• **MM** Metropolitana Linea 2 Verde, fermata Famagosta

• Taxi tel. 02.817.410 (Piazza Miani) adiacente all'Ospedale

• Radiotaxi tel. 02.4040/02.8585

AREE PARCHEGGIO VICINE ALL'OSPEDALE

Parcheggio a pagamento

Parcheggio libero

Ospedale San Paolo

SPONSOR



Comitato Scientifico

Alessandra Barassi
Maria Paola Canevini
Stephana Carelli
Stefano Centanni
Antonella d'Arminio Monforte
Riccardo Ghidoni
Alfredo Gorio
Lidia Larizza
Anna Maria Marconi
Enrica Riva
Massimo Zuin

Responsabile Scientifico

Antonella d'Arminio Monforte

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

Almerico D'Onofrio
Email: segreteriaorganizzativa.dmco@unimi.it
Tel: 02 – 503.23031
Fax: 02 – 503.23001

È STATO RICHiesto L'ACCREDITAMENTO REGIONALE
ECM PER MEDICI, FARMACISTI E BIOLOGI



MALATTIE RARE: UN'OPPORTUNITÀ' PER LA RICERCA, UNA SFIDA PER LA CLINICA



28 Novembre 2011

Dipartimento di Medicina, Chirurgia e Odontoiatria
Polo Universitario San Paolo
Milano, Via A. Di Rudini, 8 - Il piano, blocco C

Relatori e Moderatori

Gedeone Baraldo, Servizi Sanitari Territoriali, Regione Lombardia
Maria Bellotti, Servizio Prenatale, A.O. San Paolo
Luciano Bresciani, Assessorato alla Sanità, Regione Lombardia
Enzo Umberto Brusini, Direzione Generale A.O. San Paolo
Gaetano Bulfamante, Anatomia e Ist. Pat., D.M.C.O., Univ. Studi Milano
Maria Paola Canevini, Neurologia, D.M.C.O., Univ. Studi Milano
Elisa Colombo, Genetica Medica, D.M.C.O., Univ. Studi Milano
Daniele Cusi, Nefrologia, D.M.C.O., Univ. Studi Milano
Erica Daina, Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri, Milano
Bruno Dallapiccola, Direz. Scientifica, A.O. Ped. Bambino Gesù, Roma
Anna Maria Di Giulio, Direzione D.M.C.O., Univ. Studi Milano
Fabiano Di Marco, Pneumologia, D.T.P.C., Univ. Studi Milano
Virgilio Ferrario, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Univ. Studi Milano
Cristina Gervasini, Genetica Medica, D.M.C.O., Univ. Studi Milano
Filippo Ghelma, Chirurgia Generale, D.M.C.O., Univ. Studi Milano
Riccardo Ghidoni, Biochimica, D.M.C.O., Univ. Studi Milano
Marcello Giovannini, Professore Emerito Pediatria, Univ. Studi Milano
Alfredo Gorio, Farmacologia, D.M.C.O., Univ. Studi Milano
Francesca La Briola, Centro Reg. Epilessia, A.O. San Paolo
Lidia Larizza, Genetica Medica, D.M.C.O., Univ. Studi Milano
Elena Anna Lesma, Farmacologia, D.M.C.O., Univ. Studi Milano
Carlo Lucchina, Direzione Generale Sanità Regione Lombardia
Silvano Menni, Dermatologia, D.A.T.I.S.D., Univ. Studi Milano
Emanuele Montanari, Urologia, D.M.C.O., Univ. Studi Milano
Sabrina Paci, Clinica Pediatrica, A.O. San Paolo
Gian Marco Podda, Clinica Medica, A.O. San Paolo
Antonio Pontiroli, Medicina Interna, D.M.C.O., Univ. Studi Milano
Enrica Riva, Pediatria, D.M.C.O., Univ. Studi Milano
Luca Rossetti, Oculistica, D.M.C.O., Univ. Studi Milano
Silvia Russo, Biologia Molecolare, Istituto Auxologico Italiano, Milano
Silvia Tabano, Genetica Medica, D.M.C.O., Univ. Studi Milano
Elvira Verduci, Pediatria, D.M.C.O., Univ. Studi Milano
Aglaia Vignoli, Centro Epilessia, A.O. San Paolo
Angela Volpi, U.O. Dialisi Peritoneale e Immunopat. ren., A.O. San Paolo
Massimo Zuin, Medicina Interna, D.M.C.O., Univ. Studi Milano

Responsabile Scientifico

Antonella d'Arminio Monforte, Malattie Inf., D.M.C.O. Univ. Studi Milano

PROGRAMMA

- 9:00 INTRODUZIONE AI LAVORI
Anna Maria Di Giulio
Enzo Umberto Brusini
Luciano Bresciani
Carlo Lucchina
Virgilio Ferrario
- 9:30 LETTURA MAGISTRALE
Moderatore: *Marcello Giovannini*
Malattie rare: un approccio globale
Bruno Dallapiccola
- 1° SESSIONE**
Moderatore: *Lidia Larizza*
Malattie rare e nuovi meccanismi patogenetici
- 10:00 La sindrome di Cornelia de Lange
Cristina Gervasini
- 10:10 La sindrome di Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser
Silvia Tabano
- 10:20 Poichiloderma con Neutropenia
Elisa Adele Colombo
- 10:30 Un raro caso di miopatia fibrillare
Daniele Cusi
- 10:40 COFFEE BREAK
- 2° SESSIONE**
Moderatore: *Alfredo Gorio*
La Sclerosi Tuberosa (TSC): un modello di approccio multidisciplinare
- 11:00 Quadro generale
Francesca La Briola
- 11:20 Aspetti genetici, cellulari e farmacologici
Elena Anna Lesma
- 11:40 Quadri clinici specifici
- Il Dermatologo: *Silvano Menni*
Lo Pneumologo: *Fabiano Di Marco*
Il Nefrologo: *Angela Volpi*
L'Urologo: *Emanuele Montanari*
- 12:40 DISCUSSIONE
- 13:00 LUNCH

3° SESSIONE

Moderatore: *Antonio Pontiroli, Maria Paola Canevini*

Malattie rare: dalla diagnosi alla clinica

- 14:15 Retinite pigmentosa:
Aspetti clinici
Luca Rossetti
Aspetti molecolari biochimici
Riccardo Ghidoni
- 14:45 Malattie dismetaboliche congenite:
insegnamenti dalla dietoterapia
Elvira Verduci
- 15:00 Diagnosi e consulenza prenatale
Maria Bellotti
- 15:15 La parte sommersa dell'iceberg: il ruolo dell'autopsia fetto neonatale
Gaetano Bulfamante
- 15:30 La microscopia confocale della cornea nel morbo di Wilson: un test per la diagnosi precoce di accumulo di rame?
Massimo Zuin e Luca Rossetti
- 15:45 Sindrome di Rett
Aglaia Vignoli e Silvia Russo
- 16:00 Piastrinopenie ereditarie
Gian Marco Podda
- 16:15 COFFEE BREAK

4° SESSIONE

Moderatori: *Enrica Riva e Enzo Umberto Brusini*

Malattie rare: aspetti socio sanitari

- 16:30 L'esperienza del DAMA
Filippo Ghelma
- 16:45 Malattie rare di seconda generazione: i bambini diventano adulti
Sabrina Paci
- 17:00 L'impegno di Regione Lombardia per le malattie rare
Gedeone Baraldo
- 17:15 Il registro regionale delle malattie rare
Erica Daina
- 17:30 DISCUSSIONE GENERALE E CHIUSURA DEI LAVORI