

## Relatori e Moderatori

**Andria Generoso** - Napoli  
**Annicchiarico Giuseppina** - Taranto  
**Armenise Elio** - Bari  
**Bertini Enrico Silvio** - Roma  
**Calianno Porzianna** - Monopoli (BA)  
**Capodiferro Donatella** - Bari  
**Caprio Piero** - Lecce  
**Carella Massimo** - San Giovanni Rotondo (FG)  
**Carnevale Franco** - Bari  
**Castellano Giuseppe** - Bari  
**Cavallo Luciano** - Bari  
**De Cosmo Lucrezia** - Bari  
**Di Tullio Dino Mauro** - San Nicandro Garganico (FG)  
**Dicuonzo Franca** - Bari  
**Di Mauro Annamaria** - Bari  
**Donvito Valeria** - Taranto  
**Filocamo Mirella** - Genova  
**Fischetto Rita** - Bari  
**Forleo Oronzo** - Taranto  
**Gabrielli Orazio** - Ancona  
**Gaeta Alberto** - Bari  
**Gatta Alberto** - San Giovanni Rotondo (FG)  
**Gentile Mattia** - Bari  
**Gentile Pasquale** - Taranto  
**Giordano Paola** - Bari  
**Lacalendola Giovanbattista** - Bari  
**Laforgia Nicola** - Bari  
**Lillo Vincenza** - Bari  
**Magaldi Rosario** - Foggia  
**Maggio Luca** - Acquaviva delle Fonti (BA)  
**Manganelli Fiore** - Napoli  
**Manziona Mariano** - Monopoli (BA)  
**Margaglione Maurizio** - Foggia  
**Masarone Daniele** - Napoli  
**Memo Luigi** - Belluno  
**Mencoboni Maria Cristina** - Matera  
**Merla Giuseppe** - San Giovanni Rotondo (FG)  
**Monti Condesnitt Vito** - Laterza (TA)  
**Moramarco Fulvio** - Brindisi  
**Papadia Francesco** - Bari  
**Pasquini Elisabetta** - Firenze  
**Pentassuglia Clemy** - Laterza (TA)  
**Pesce Sabino** - Bari  
**Praitano Ermanno** - Bari  
**Presta Giuseppe** - Lecce  
**Quartulli Lorenzo** - Tricase (LE)  
**Resta Nicoletta** - Bari  
**Rizzo Cristiano** - Roma  
**Ruggiero Lucia** - Napoli  
**Sabbà Carlo** - Bari  
**Sesta Michela** - Bari  
**Simonetti Simonetta** - Bari  
**Spada Marco** - Torino  
**Tamburrini Gianpiero** - Roma  
**Tartaglia Marco** - Roma  
**Vendemiale Marcella** - Bari

Con il patrocinio:



Con il contributo:



## Accreditamento ECM

Professioni accreditate:

Medico Chirurgo (Tutte le Specializzazioni e Medici di Medicina Generale),  
Infermiere, Biologo, Farmacista, Fisioterapista

Numero Partecipanti: 150 - Crediti Formativi: 9

SEGRETERIA SCIENTIFICA

R. Fischetto, D. Capodiferro

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA



C.da Scatolino, snc  
75100 Matera  
Tel. +39 0835.330413  
Fax +39 0835.334155  
info@priscoprovider.it  
www.priscoprovider.it

Per info e prenotazioni: [www.amegep.it](http://www.amegep.it)



Domenico Campanella

Associazione  
Malattie  
Metaboliche  
e Genetiche  
Puglia  
O.N.L.U.S.

*Il tuo sostegno mi aiuta a crescere.*



III CONVEGNO A.ME.GE.P.  
Domenico Campanella  
**MALATTIE RARE:  
NUOVE FRONTIERE**

24/25 OTTOBRE  
HOTEL DEL LEVANTE  
TORRE CANNE (BR)



## PROGRAMMA

Presidente Onorario: Prof. F. Carnevale

Presidenti del Corso: N. Laforgia, F. Papadia

### Venerdì 24 ottobre

h 08.30 **Apertura dei lavori – Iscrizione partecipanti**

h 09.30 Benvenuto dell'A.ME.GE.P. Domenico Campanella  
P. Calianno, F. Carnevale

#### Presentazione e obiettivi del corso

N. Laforgia, F. Papadia

h 10.00 **Saluto delle Autorità**

#### Saluto dei Presidenti:

**SIMGePeD** L. Memo (Belluno)  
**SIN** R. Magaldi (Foggia)  
**SIP** E. Praitano (Bari)  
**SIGU** M. Gentile (Bari)

h 10.30 **Tavola Rotonda**

#### DALLA FENILCHETONURIA ALLE ALTRE MALATTIE RARE: FAMIGLIE E SPECIALISTI A CONFRONTO

#### Moderatori:

L. Cavallo (Bari), F. Moramarco (Brindisi)  
Discussant: V. Lillo (Bari)

#### Centro Sovraziendale:

C. Sabbà (Bari)

#### CO.RE.MAR:

G. Annichiarico (Taranto)

#### Pediatra di famiglia:

V. Monti Condesnitt (Laterza)

#### Psicologo:

M. Vendemiale (Bari)

#### Dietoterapista:

A. Di Mauro (Bari)

#### Genetista:

M. Margaglione (Foggia)

#### Sindacato SFIDA:

D. Di Tullio (San Nicandro Garganico)

#### Centro di Riabilitazione OSMAIMR:

C. Pentassuglia (Laterza)

#### Associazioni Malattie Rare

h 13.00 **Aperitivo di Benvenuto**

## SCREENING NEONATALE: REALTA' E PROSPETTIVE

Moderatori: F. Carnevale (Bari), E. Armenise (Bari)  
Discussant: M. C. Mencoboni (Matera)

h 14.00 **STATO DELL'ARTE**  
E. Pasquini (Firenze)

h 14.20 **LO SCREENING IN ITALIA**  
C. Rizzo (Roma)

h 14.40 **LO SCREENING IN PUGLIA**  
S. Simonetti (Bari)

## NEUROGENETICA

Moderatori: F. Dicuonzo (Bari), M. Sesta (Bari)  
Discussant: O. Forleo (Taranto)

h 15.30 **LA DIAGNOSTICA PER IMMAGINI**  
E. S. Bertini (Roma)

h 15.50 **EEG NEONATALE E MALATTIE  
METABOLICHE**  
L. De Cosmo (Bari)

h 16.10 **STROKE E... GENETICA**  
D. Capodiferro (Bari)

h 16.30 **NEUROFIBROMATOSI:  
IL RUOLO DEL NEUROCHIRURGO**  
G. Tamburrini (Roma)

h 16.50 **LA NEURORIABILITAZIONE NELLE  
MALATTIE METABOLICHE E GENETICHE**  
V. Donvito (Taranto)

h 17.10 **Pausa Caffè**

## DISMETABOLISMI EMERGENTI

Moderatori: P. Gentile (Taranto), A. Gatta (S. G. Rotondo)  
Discussant: M. Manzionna (Monopoli)

h 17.30 **STEATOSI EPATICA**  
F. Papadia (Bari)

h 17.50 **IPERAMMONIEMIE NELL'ADULTO  
E NEL BAMBINO**  
M. Spada (Torino)

h 18.10 **CRESCERE CON UNA MALATTIA RARA**  
S. Pesce (Bari)

### Sabato 25 ottobre

## MALATTIE LISOSOMIALI

Moderatori: G. Presta (Lecce), P. Caprio (Lecce)  
Discussant: L. Maggio (Acquaviva delle Fonti)

h 08.30 **QUANDO UNA MALATTIA D'ACCUMULO**  
O. Gabrielli (Ancona)

h 08.50 **LA DIAGNOSI IN LABORATORIO**  
M. Filocamo (Genova)

#### DAL PUNTO DI VISTA DEL ...

h 09.10 **...Neonatologo**  
N. Laforgia (Bari)

h 09.25 **...Ematologo nella malattia di Gaucher**  
P. Giordano (Bari)

h 09.40 **...Nefrologo nella malattia Fabry**  
G. Castellano (Bari)

h 09.55 **...Neurologo nella malattia di Pompe**  
F. Manganelli (Napoli), L. Ruggiero (Napoli)

h 10.10 **...Cardiologo**  
D. Masarone (Napoli)

h 10.25 **...Ortopedico e Radiologo**  
G. Lacalendola (Bari), A. Gaeta (Bari)

h 10.40 **LE NUOVE TERAPIE**  
G. Andria (Napoli)

h 11.00 **Pausa Caffè**

## MEDICINA GENOMICA

Moderatori: M. Gentile (Bari), L. Memo (Belluno)  
Discussant: L. Quartulli (Tricase)

h 11.15 **RASOPATIE**  
M. Tartaglia (Roma)

h 11.40 **P TEN/PIK3 / AKT PATHWAY  
E SINDROMI RELATE**  
N. Resta (Bari)

h 12.00 **SINDROME DI KABUKI**  
G. Merla (S. G. Rotondo)

h 12.20 **SINDROMI DA MICRODELEZIONI /  
MICRODUPLICAZIONI CROMOSOMICHE**  
M. Carella (S. G. Rotondo)

h 12.40 **I SEGNI CLINICI DA COGLIERE**  
R. Fischetto (Bari)

h 13:00 **CONCLUSIONI:** F. Papadia, N. Laforgia