

## FACULTY

**Susanna Barella**, P.O. Pediatrico Microcitemico  
A. Cao, Cagliari

**Nicola Carboni**, P.O. San Francesco, Nuoro

**Carlo Carcassi**, P.O. Binaghi, Asl 8 Cagliari

**Mauro Carta**, AOU Cagliari

**Antonio Cualbu**, P.O. San Francesco, Nuoro

**Stefano Del Giacco**, AOU Cagliari

**Giuseppe Fanciulli**, AOU Sassari

**Vassilios Fanos**, AOU Cagliari

**Angelo Ideo**, P.O. Pediatrico Microcitemico  
A. Cao, Cagliari

**Angelico Lampis**, AOU Cagliari

**Giuseppe Masnata**, AO Brotzu Cagliari

**Alessandro Mathieu**, AOU Cagliari

**Francesca Meloni**, P.O. Pediatrico Microcitemico  
A. Cao, Cagliari

**Roberto Minelli**, AOU Cagliari

**Mario Moi**, Pediatra di Libera Scelta, ASL 6 - Sanluri

**Paolo Moi**, P.O. Pediatrico Microcitemico  
A. Cao, Cagliari

**Giovanni Monni**, P.O. Pediatrico Microcitemico  
A. Cao, Cagliari

**Salvatore Murgia**, P.O. SS Trinità - Asl 8 Cagliari

**Anna Maria Nurchi**, AOU Cagliari

**Matteo Piga**, AOU Cagliari

**Paola Pilia**, P.O. Pediatrico Microcitemico A. Cao, Cagliari

**Rosa Anna Podda**, P.O. Pediatrico Microcitemico  
A. Cao, Cagliari

**Maria Cristina Rosatelli**, P.O. Pediatrico Microcitemico  
A. Cao, Cagliari

**Guido Sanna**, Medico di Medicina Genrale,  
ASL 5 Oristano

**Carlo Sidore**, CNR IRGB, Cagliari

**Stefano Sotgiu**, AOU Sassari

**Nicola Spinelli**, UNIAMO Onlus, Cagliari

**Lucia Ulgheri**, AOU Sassari

**Alessandro Zuddas**, P.O. Pediatrico Microcitemico  
A. Cao, Cagliari

L'evento è stato accreditato con n. 5,3 crediti  
formativi ECM per le categorie professionali di  
Medico Chirurgo (Allergologia ed Immunologia  
clinica, Ematologia, Endocrinologia, Genetica  
Medica, Neonatologia, Neurologia, Neuropsichiatria  
Infantile, Pediatria, Pediatria di libera scelta,  
Reumatologia, Ginecologia e Ostetricia, Oftalmologia,  
Medicina Generale), Biologo e Infermiere.

L'iscrizione è gratuita ma obbligatoria.

### SEGRETERIA SCIENTIFICA

**Prof. Paolo Moi**

**Prof.ssa Maria Cristina Rosatelli**

**Dr.ssa Paola Pilia**

**Dr.ssa Francesca Meloni**

Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare  
U.O.C Clinica Pediatrica, Talassemie e Malattie Rare  
P.O. PEDIATRICO MICROCITEMICO ANTONIO CAO  
AO Brotzu - Cagliari

### CON IL PATROCINIO DI:



REGIONE AUTONOMA  
DE SARDIGNA  
REGIONE AUTONOMA  
DELLA SARDEGNA

### SEGRETERIA ORGANIZZATIVA E PROVIDER NAZIONALE ECM n. 3527



**Sardiniameeting Srl**

Consulenza, Organizzazione,  
Servizi Congressuali e Formativi

Viale La Playa, 7 - 09123 Cagliari

Tel. 070664334 Fax 0706406641

info@sardiniameeting.it

www.sardiniameeting.it

Azienda certificata ISO 9001-2008



**AO BROTZU**  
Ospedale Pediatrico  
Microcitemico A. Cao



# CONGRESSO MALATTIE RARE IN SARDEGNA IV EDIZIONE



**Cagliari, 27 maggio 2016**

**Aula Thun**

**Ospedale Pediatrico Microcitemico "A. Cao"**

**Via Jenner**

**Responsabile Scientifico: Paolo Moi**

# Programma Scientifico

- 8.30** Registrazione dei partecipanti
- 8.45** Saluti delle Autorità
- 9.00** Presentazione del Congresso  
*Paolo Moi*
- 9.15** Uniamo: la voce del paziente  
*Nicola Spinelli*

## I Sessione

### Nascere con una malattia rara

Moderatori: *Antonio Cualbu, Lucia Ulgheri*

- 9.30** Consulenza genetica prenatale  
*Angelo Ideo*
- 9.50** Segni ecografici di malattia rara in gravidanza  
*Giovanni Monni*
- 10.10** Le prospettive della metabolomica nella diagnosi delle malattie metaboliche  
*Vassilios Fanos*
- 10.30** Screening genomico prenatale  
*Carlo Sidore*
- 10.50** Discussione
- 11.10** Coffee break

## II Sessione

### Crescere con una malattia rara

Moderatori: *Anna Maria Nurchi, Angelico Lampis*

- 11.30** Approccio al bambino con sindrome malformativa e ritardo mentale  
*Stefano Sotgiu*

### 11.50 L'approccio alla psicopatologia in ambito di malattie rare

*Alessandro Zuddas*

### 12.10 Tumori neuroendocrini

*Giuseppe Fanciulli*

### 12.30 Emocromatosi

*Susanna Barella*

### 12.50 Discussione

### 13.10 Light lunch

## III Sessione

### Vivere con una malattia rara

Moderatori: *Salvatore Murgia, Giuseppe Masnata*

### 14.00 Il paziente con malattia rara: l'esperienza del Pediatra

*Mario Moi*

### 14.20 Il paziente con malattia rara: l'esperienza del Medico di Medicina generale

*Guido Sanna*

### 14.40 Tavola Rotonda pazienti

*Nicola Carboni, Paola Pilia, Francesca Meloni*

## IV Sessione

### Malattie rare e ancora non rare... nuovi orizzonti

Moderatori: *Rosa Anna Podda, Carlo Carcassi*

### 15.40 La malattia di Behcet

*Alessandro Mathieu, Matteo Piga*

### 16.10 La mastocitosi

*Roberto Minelli*

### 16.30 L'angioedema ereditario

*Stefano Del Giacco*

### 16.50 Esperienza e prospettiva della Banca del Sangue Cordonale

*Mauro Carta*

### 17.10 La diagnosi genetica preimpianto

*Maria Cristina Rosatelli*

### 17.30 Discussione

### 18.00 Compilazione dei questionari ECM e chiusura dei lavori

*Il Congresso ha lo scopo di formare il personale sanitario che gestisce quotidianamente i pazienti con Malattie Rare su alcune patologie e sulle novità terapeutiche ad esse legate. Punto cruciale sarà la tavola rotonda dei pazienti per ascoltare le esigenze legate a chi la malattia rara la vive in prima persona e poter così programmare degli interventi mirati a migliorare la qualità di vita del paziente.*