

CAGLIARI 2024  
LE **MALATTIE**  
**RARE PEDIATRICHE**

PRIMA EDIZIONE

**“Non isoliamo le malattie rare”**

Presidenti:  
Salvatore Savasta  
Vassilios Fanos



**19/21 SETTEMBRE 2024**  
CENTRO CONGRESSI TEATRO DOGLIO, CAGLIARI

La Malattie Rare costituiscono un complesso, ampio ed eterogeneo insieme di quadri patologici e rappresentano un problema sanitario importante non solo perché nel loro insieme riguardano un numero sempre crescente di soggetti, ma anche per le loro caratteristiche di rarità e complessità.

Negli ultimi decenni i progressi della ricerca hanno consentito di delinearne meglio le basi fisiopatologiche, aprendo nuove prospettive diagnostiche ed opzioni terapeutiche, migliorando la sopravvivenza e qualità di vita per un numero crescente di pazienti. Con questa iniziativa si desidera suscitare l'interesse sia degli "addetti ai lavori", sia degli specialisti che nella pratica medica si confrontano con pazienti affetti da tali patologie rare diverse.

I temi scelti comprendono nell'ambito della rarità, le sindromi, le patologie neuromuscolari, i difetti immunitari, le malattie neurologiche ed i difetti del metabolismo congenito. Infine, per i medici in formazione l'evento vuole rappresentare l'occasione per migliorare la conoscenza delle malattie rare e condividere con specialisti di diversa estrazione le novità della ricerca sia nel campo della diagnostica che della terapia, non solo delle condizioni rare più frequenti ma anche di quelle di più recente acquisizione.

- Al Jamal Osama**, Cagliari  
**Aricò Maurizio**, Pescara  
**Balzarini Marta**, Cagliari  
**Barella Susanna**, Cagliari  
**Barone Rita**, Catania  
**Bedeschi Maria Francesca**, Milano  
**Burlina Alberto**, Padova  
**Cadeddu Anna Maria**, Cagliari  
**Campus Simona**, Cagliari  
**Carboni Nicola**, Nuoro  
**Castagnoli Riccardo**, Pavia  
**Castori Marco**, San Giovanni Rotondo  
**Cauli Alberto**, Cagliari  
**Ciancaleoni Ilaria**, Cagliari  
**Cocco Eleonora**, Cagliari  
**Cossu Fausto**, Cagliari  
**Crisponi Giangiorgio**, Cagliari  
**Crisponi Laura**, Cagliari  
**Cualbu Antonio**, Nuoro  
**D'Arrigo Stefano**, Milano  
**Dessi Angelica**, Cagliari  
**Dionisi Vici Carlo**, Roma  
**Donati Alice**, Firenze  
**Falsaperla Raffaele**, Catania  
**Fanos Vassilios**, Cagliari  
**Ferrero Giovanni Battista**, Torino  
**Firinu Davide**, Cagliari  
**Giglio Sabrina**, Cagliari  
**Licari Amelia**, Pavia  
**Lo Bianco Manuela**, Catania  
**Loudianos Georgios**, Cagliari  
**Maioli Maria Antonietta**, Cagliari  
**Marica Monica**, Cagliari  
**Marseglia Gianluigi**, Pavia  
**Masnata Giuseppe**, Cagliari  
**Meli Cettina**, Catania  
**Melis Rosanna**, Nuoro  
**Minelli Roberto**, Cagliari  
**Minetti Carlo**, Genova  
**Mora Stefano**, Milano  
**Muntoni Francesco**, Londra  
**Mussa Alessandro**, Torino  
**Nicita Francesco**, Roma  
**Orsini Alessandro**, Pisa  
**Pane Marika**, Roma  
**Pavone Piero**, Catania  
**Pession Andrea**, Bologna  
**Piras Stefano**, Cagliari  
**Polizzi Agata**, Pavia  
**Pruna Dario**, Cagliari  
**Puligheddu Monica**, Cagliari  
**Ripoli Carlo**, Cagliari  
**Romeo Antonino**, Milano  
**Ruggieri Martino**, Catania  
**Saletti Veronica**, Milano  
**Salpietro Vincenzo**, L'Aquila  
**Savasta Salvatore**, Cagliari  
**Selicorni Angelo**, Como  
**Serra Gigliola**, Sassari  
**Soddu Consolata**, Cagliari  
**Sotgiu Stefano**, Sassari  
**Spada Marco**, Torino  
**Spalice Alberto**, Roma  
**Spinelli-Casacchia Nicola**, Cagliari  
**Striano Pasquale**, Genova  
**Trabatti Chiara**, Crema  
**Verrotti di Pianella Alberto**, Perugia  
**Zampino Giuseppe**, Roma

# GIOVEDÌ

## 19 SETTEMBRE 2024

13:00 **Registrazione partecipanti**

---

13:30 **Presentazione del Congresso**

S. Savasta

**Saluti Autorità**

---

## MALATTIE RARE SINDROMICHE

Presidente: S. Savasta

Moderatori: A. Cualbu - M. Marica

14:30 **Lettura magistrale**

**Sequenziamento del genoma nella clinica:  
presente e futuro della medicina genomica**

S. Giglio

15:00 **La Rarità di una Sindrome**

G. Crisponi - L. Crisponi

15:30 **La transizione nelle malattie rare**

G. Zampino

15:50 **Rasopatie**

G. B. Ferrero

16:10 **Sindromi con Iperlassità**

M. Castori

16:30 **Acondroplasia**

M. F. Bedeschi

16:50 **Sindromi ed epilessia**

A. Romeo

17:10 **Epilessie rare e comorbidità**

D. Pruna

17:30 **Geni ed epilessia**

P. Striano

17:50 **Geni e disabilità intellettiva**

V. Salpietro

18:10 **CDKL5 epilessia farmaco-resistente ma non solo..!**

A. Verrotti

18:30 **Discussant**

F. Lai - F. Comisi

---

18:45 **Chiusura dei lavori**

**VENERDÌ**  
**20 SETTEMBRE 2024**

## **MALATTIE RARE NEUROLOGICHE**

Presidente: M. Puligheddu

Moderatori: A. Dessì - D. Pruna

09:00

### **Letture Magistrale**

**Sindromi Neurocutanee**

M. Ruggieri

09:30

### **Schwannomatosi: nuovi criteri diagnostici**

V. Saletti

09:50

### **Sclerosi Tuberosa: risultati di uno studio multicentrico**

A. Orsini

10:10

### **Incidenza delle malattie neurocutanee in Sardegna**

C. Soddu

10:30

### **Sindromi con asimmetrie corporee**

A. Mussa

10:50

### **Atassie genetiche in età evolutiva**

S. D'Arrigo

11:10

### **Discussant**

G. Mancuso - S. Sedda

### **Open - Coffee**

---

Presidente: S. Savasta

Moderatori: C. Soddu - C. Trabatti

11:40

### **Malattie rare autoimmuni del SNC**

M. Lo Bianco

12:00

### **Neuropatie autoimmuni**

S. Sotgiu

12:20

### **Leucodistrofie e Leucoencefalopatie genetiche**

F. Nicita

12:40

### **Paraparesi Spastiche**

P. Pavone

13:00

### **Discussant**

M. Cossu - E. Esposito

13:10

### **Pausa**

VENERDÌ  
20 SETTEMBRE 2024

## MALATTIE NEUROMUSCOLARI

Presidente: E. Cocco

Moderatori: N. Carboni - G. Masnata

14:00

### **Letture Magistrali**

**Terapie per la distrofia di Duchenne, da RNA a AAV gene therapies**  
F. Muntoni

14:30

**Il bambino che si stanca facilmente** - C. Minetti

14:50

**Stato dell'arte nell'Atrofia Muscolare Spinale (SMA)** - M. Pane

15:10

**Geni e proteine sinaptiche: la "nuova placca neuromuscolare"**  
M. Ruggieri

15:30

**Il bambino con malattia neuromuscolare in Sardegna** - M. Marica

15:50

**L'adulto con malattia neuromuscolare in Sardegna** - M. A. Maioli

16:10

**L'amiloidosi ereditaria mediata da TTR - Sardegna** - R. Melis

16:30

**Discussant:** D. Deiana - S. Mazza

16:40

### **Le richieste delle Associazioni**

**Tavola Rotonda** Conduce: I. Ciancaleoni (OMAR)

A. M. Cadeddu, O. Al Jamal, G. Masnata, S. Piras, S. Savasta,  
G. Serra, N. Spinelli-Casacchia

---

## IMMUNOLOGIA E MALATTIE RARE

Presidente: D. Firinu

Moderatori: F. Cossu - R. Minelli

17:20

### **Letture Magistrali**

**Infezioni respiratorie ricorrenti....come affrontarle**

G. L. Marseglia

17:40

**Immunodeficienze primitive** - R. Castagnoli

18:00

**Ciliopatie** - A. Licari

18:20

**Sindromi da difetto di riparazione del DNA** - A. Polizzi

18:40

**Anemie Rare** - S. Barella

19:00

**M.di Sjogren** - S. Campus

19:20

**Sclerosi sistemica** - A. Cauli

19:40

**PANDAS/PANS** - A. Spalice

20:00

**Discussant:** E. Carboni - I. Cicalò

20:10

**Chiusura dei lavori**

**SABATO**  
**21 SETTEMBRE 2024**

## **MALATTIE METABOLICHE**

Presidente: M. Aricò

Moderatori: M. Balzarini, C. Ripoli

09:00

### **Lettura magistrale**

**Sapevate che il numero civico della residenza del Dr.House è lo stesso di quella di Sherlock Holmes: il 221b?**

A. Pession

09:30

### **Lettura magistrale**

**Screening e futuro**

A. Burlina

10:00

### **PKU stato dell'arte**

C. Meli

10:20

### **Ipoglicemia**

Dionisi - Vici

10:40

### **Nuovi approcci terapeutici nelle Malattie Lisosomiali**

M. Spada

11:00

### **Malattie Mitocondriali**

A. Donati

11:20

### **Difetti della Glicosilazione**

R. Barone

11:40

### **Dalla variante genica al farmaco**

R. Falsaperla

12:00

### **La malattia di Wilson in Sardegna**

G. Loudianos

12:20

### **Un percorso ad ostacoli: l'ipofosfatasia**

S. Mora

12:40

### **Metabolomica e Malattie Metaboliche**

V. Fanos

13:00

### **Malattie Rare e futuro**

A. Selicorni

13:20

### **Discussant**

C. Guzzetti, A. Ibba

13:30

### **Conclusioni e Chiusura dei lavori**