



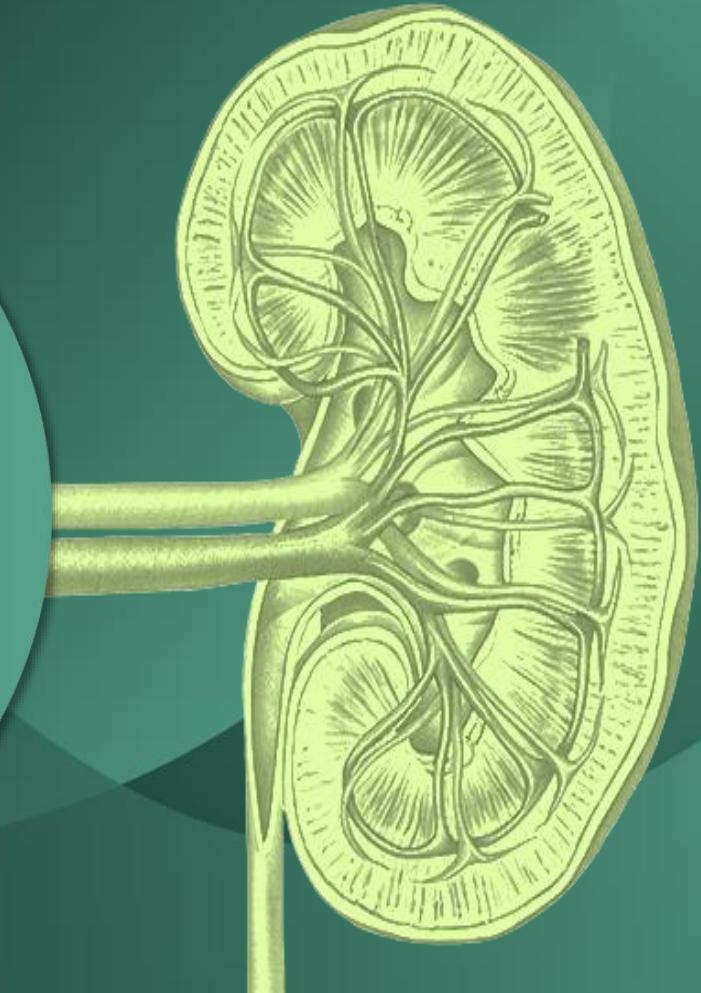
# La Nefrologia delle malattie rare: conoscerle per curarle

## Responsabili Scientifici:

Prof. Francesco Trepiccione

Prof. Giovambattista Capasso

Prof.ssa Alessandra Perna



CORSO «RICERCA» **NO ECM**  
**Ariano Irpino - 24 settembre 2022**  
Centro di Ricerca Biogem

**2022**

# RAZIONALE SCIENTIFICO E OBIETTIVI



Il testo unico sulle malattie rare approvato di recente ha riconosciuto la dimensione clinica e sociale delle malattie rare. Sebbene una malattia rara è spesso appannaggio di pochi pazienti, esistono moltissime malattie rare conferendo un peso importante sulla giusta gestione dei pazienti. Per la complessità strutturale e fisiologica del rene, in Nefrologia si contano moltissime malattie rare, spesso raggruppate in "contenitori" nosografici che non sempre permetto la corretta diagnosi e la più appropriata gestione terapeutica. Il risultato più evidente è che circa il 30% dei pazienti in dialisi non ha avuto una diagnosi specifica oltre quella del grande "contenitore" della Insufficienza Renale Cronica. Oggi, il concetto di rarità si estende non solo alla frequenza della patologia, ma anche all'assenza delle strutture specializzate alla diagnosi e alla gestione ed alla presenza di contesti sociali opportuni alla gestione del paziente con malattia rara. Infine, sebbene alcune patologie rare si beneficiano di trattamenti ormai largamente disponibili vivono ugualmente difficoltà gestionali spesso limitate al singolo centro. La presenza di reti di esperti promossa dalla comunità europea sta generando evidenze solide e armonizzando i principi di gestione. In quanto centro di riferimento Europeo per le Malattie Rare (ERKNET), con questo corso, ci proponiamo di diffondere la conoscenza su diagnosi e management delle malattie rare renali associando condizioni rare note con malattie ultra-rare, il cui impatto sulle attività quotidiane del Nefrologo è sempre maggiore.

Corso di aggiornamento per i Nefrologi volto ad ampliare la conoscenza su diagnosi e management delle malattie rare renali.

# PROGRAMMA 24 SETTEMBRE

COLLA

RES – 4,10 ore NO ECM

## 09.00-09.30      **Registrazione dei partecipanti**

09.30 – 10.00 Inaugurazione e saluto delle autorità

## **SESSIONE I**

### **MODERATORI: A. Perna – M. Zacchia**

**10.00 – 11.40** Tempo per ciascun intervento 20' + 5' di discussione

Il rene policistico autosomico dominante

*Giovambattista Capasso*

Distrofie retiniche ereditarie

*Francesca Simonelli*

Diagnosi Genetica so good so fast

*Vincenzo Nigro*

Le Cardiomiopatie Congenite

*Giuseppe Limongelli*

11.40 – 12.00 *Coffee Break*

## **SESSIONE II**

### **MODERATORI: F. Trepiccione - Stallone**

**12.00 – 14.05** Tempo per ciascun intervento 20' + 5' di discussione

La sindrome nefrosica

*Paola Pontrelli*

Meccanismi molecolari della sindrome KICA (Kidney tubulopathy and Cardiomiopathy)

*Irene Sambri*

La Glicogenosi Ib: nuove terapia sperimentali

*Roberta Resaz*

La sindrome di DENT prospettive e modelli sperimentali-

*Leopoldo Staiano*

La sindrome di Fanconi Bickel

*Anna Iervolino*

14.05 – 14.15 Chiusura del corso e Lunch

# INFORMAZIONI & CARATTERISTICHE



## Discipline

- Nefrologia – medicina Interna – neurologia-  
cardiologia e genetica medica

# CONTACT US

**COLLAGE** S.p.A.

PALERMO – NAPOLI – PARMA – MILANO

## Head Office

Via U. Giordano n° 55 - 90144 PALERMO  
TEL. 091 6867401 - FAX 091 9889354

### Sede di Milano

Piazza Carbonari, 12 – 20125 Milano  
Tel. 02 89681384 – Fax 091 9889354

### Sede di Parma

Via Ruggero da Parma, 25 – 43126 Parma  
Tel. 0521 671238 – Fax 091 9889354

### Sede di Napoli

Centro direzionale – Isola G1 – 80143 Napoli  
Tel. 081 19979319 – Fax 081 19979360

LEGAL DISCLAIMER: All rights in this document (data, information and content) are owned by COLLAGE SPA and are reserved.  
The document is protected by relevant national and international rules on intellectual property rights protection.  
Any reproduction and use of form and content, even partial, is prohibited without the permission of the legal holder.