

## **Elenco moderatori e relatori**

**Dott. Bernardino ARTONE**, Direttore Distretto Sanitario Sud, AUSL-LT

**Dott. Sandro BARTOLOMEO**, Primario D.S.M. AUSL-LT  
**Dott. Bruno BEMBI**, Istituto per l'infanzia "Burlo Garofalo" Trieste

**Dott. Enrico BERTINI**, Laboratorio di Medicina Nucleare, IRCCS Ospedale Bambino Gesù, Roma

**Prof. Gianmartino BENZI**, European Medicines Evaluation Agency (EMA) / Parlamento Europeo

**Dott. Renato BERARDINELLI**, U.O. Pediatria di Palidoro, IRCCS Ospedale Bambino Gesù, Roma

**Prof. Adriano BOMPIANI**, Comitato Europeo di Bioetica

**Dott.ssa Paola BOIARDI**, Task Force Orphan Drugs, Pavia  
**Dott. Alessandro P. BURLINA**, Dip. Scienze Neurologiche e Psichiatriche, Azienda Ospedaliera, Università di Padova

**Dott. Alberto BURLINA**, Dipartimento di Pediatria, Azienda Ospedaliera, Università di Padova

**Prof. Menotti CALVANI**, SIGMA-TAU

**Dott. Marco CAPPA**, U.O. Pediatria di Palidoro, IRCCS Ospedale Bambino Gesù, Roma

**Prof.ssa Adriana CECI**, Università di Bari

**Dott. Salvatore CIRIGNOTTA**, Presidente AUSL Latina

**Dott. Carlo V. DIONISI**, U.O. di Patologia Metabolica, IRCCS Ospedale Bambino Gesù, Roma

**Prof. Antonio FEDERICO**, Direttore U.O. Malattie Neurometaboliche, Università di Siena

**On. Anna Teresa FORMISANO**, Assessore Politiche per la Famiglia e Servizi Sociali, Regione Lazio

**Prof. Silvio GARATTINI**, Direttore Istituto Farmacologico "Mario Negri" Milano

**Prof.ssa Rosanna GATTI**, Pediatria - Istituto "Giannina Gaslini", Genova

**M. Teresa IMPELLICERI** (Vigilatrice d'Infanzia), Rep. Patologia Metabolica, IRCCS Ospedale Bambino Gesù Roma

**Dott. Michele LIPUCCI**, Vicepresidente EURORDIS (European Organization on Rare Disorders)

**Dott.ssa Loredana NASTA**, Presidente Uniamo (Federazione Italiana Malattie Rare)

**Dott.ssa Francesca PASINELLI**, Direttore Scientifico TELETHON

**Dott. Giovanni M. RIGHETTI**, Presidente dell'Ordine dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri della Provincia di Latina

**Dott. Gaetano SABETTA**, Responsabile U.O. di Patologia Metabolica, IRCCS Ospedale Bambino Gesù, Roma

**On. Vincenzo SARACENI**, Ass. alla Sanità, Regione Lazio

**Dott.ssa Maria SESSA**, Divisione di Neurologia, Università Vita e Salute, IRCCS San Raffaele, Milano

**Dott.ssa Domenica TARUSCIO**, COMP (Committee for Orphan Medical Products) / Istituto Superiore Sanità Roma

**Dott.ssa Graziella UZIEL**, Istituto Neurologico "Carlo Besta", Milano

## **Come raggiungerci**

**Sede del Convegno:** FORMIA (LT)  
Centro CONI - Via Appia Lato Napoli n. 175

### **FORMIASI RAGGIUNGE:**

**Via strada:** dall'Autostrada del Sole A1, uscita Cassino, 28 Km circa, 30 minuti di percorrenza.  
Da Roma: Km 142. Da Napoli: Km 86.

**Via ferrovia:** collegata con treni locali, espressi e interciti. Per i treni Euro Star, cambiare a Roma o Napoli.  
*Stazione di Formia - centro CONI: circa 3 Km.*  
*Il centro CONI può essere raggiunto con servizio pubblico (autobus) o taxi.*

**Via aerea:** aereoporto di "Capodichino" (Napoli), circa 1 ora di percorrenza. Aereoporto di "Leonardi da Vinci" Fiumicino (Roma), circa 2 ore di percorrenza.

**Per sistemazione alberghiera:** Associazione alberghiera-ristoratori, FORMIA. Tel. 0771/723896 - 772121 - 770405

## **Segreteria Scientifica**

A.I.L.U. - Associazione Italiana Leucodistrofie Unite  
UNIAMO - Federazione Italiana Malattie Rare

## **Segreteria Organizzativa**

Comune di Formia - Assessorato Servizi Sociali

A.I.L.U. - Associazione Italiana Leucodistrofie Unite  
Via Don Luigi Sturzo, 46 04023 Formia (LT)  
Tel/Fax 0771/24939  
E-mail: [ailu@libero.it](mailto:ailu@libero.it)  
Sito internet: <http://digilander.iol.it/ailu>

Angelo Romanelli - Capo Sala CAD  
ASL Distretto Sud, Formia  
Cell. 368/472294

*La partecipazione al Convegno è gratuita.*  
*Ai partecipanti sarà rilasciato un attestato di partecipazione.*

*Per il grande interesse scientifico, sociale e umano, la S.V. è invitata a partecipare.*

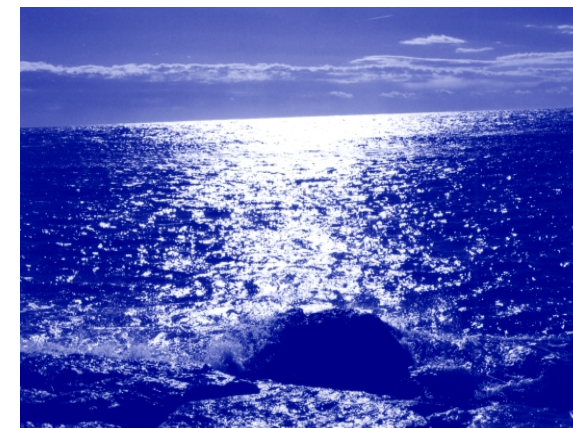


# A.I.L.U.

ASSOCIAZIONE  
ITALIANA  
LEUCODISTROFIE  
UNITE

Leucodistrofie: affrontiamole insieme

*Conoscere, prevenire, curare*  
**Il futuro delle  
Leucodistrofie  
nell'ambito delle  
Malattie Rare**



# 4 & 5 aprile 2002

Sala convegni del centro CONI  
in Via Appia Lato Napoli, 175 Formia (LT)

### Con il patrocinio di:

- Alto Patronato Presidente Repubblica Italiana
- Amministrazione provinciale di Latina
- Azienda Sanitaria Latina
- Collegio IP.AS.VI. Latina
- Comune di Formia
- Federazione Italiana Malattie Rare "UNIAMO"
- Forum Terzo Settore Sud Pontino
- IPSSAR "A. Celletti" - Formia
- Ordine dei Medici della Provincia di Latina
- Regione Lazio

### Si ringrazia, per il contributo fattivo:

- Assessorato Politiche per la Famiglia e Servizi Sociali della Regione Lazio
- Banca Popolare di Fondi
- Nutricia SpA

L'obiettivo del Congresso è di approfondire i problemi sanitari, sociali, dietetici, medici, scientifici, farmacologici, psicologici e assistenziali delle malattie rare, con particolare riguardo alle leucodistrofie, affinché possa essere anche di aiuto ai malati e loro familiari.

## PROGRAMMA

### 4 Aprile 2002

- Ore 8,30 Registrazione  
Ore 9,00 Saluto delle Autorità  
Ore 9,30 Apertura dei lavori - Associazione A.I.L.U.

#### I SESSIONE

##### MALATTIE RARE: STATO DELL'ARTE E RICERCA

Chairman: **Prof. Adriano Bompiani**

- Ore 9,45 **Dott.ssa Domenica Taruscio**  
IL CENTRO NAZIONALE MALATTIE RARE DELL'ISTITUTO SUPERIORE DI SANITA: ATTIVITA NAZIONALI E EUROPEE
- Ore 10,25 **Prof. Silvio Garattini**  
LE RISPOSTE DELLE ISTITUZIONI ALLE ASPETTATIVE E AI BISOGNI DEI MALATI: IL CASO "MARIONEGRI"
- Ore 10,50 *Coffee Break*  
Chairman: **Prof. Gianmartino Benzi**
- Ore 11,10 **Prof.ssa Adriana Ceci**  
**Dott.ssa Paola Boiardi**  
SVILUPPO DI NUOVI FARMACI PER LE MALATTIE RARE

- Ore 11,35 **Dott.ssa Francesca Pasinelli**  
TELETHON E LA RICERCA SCIENTIFICA NELLE MALATTIE RARE: RIFERIMENTI ALLE LEUCODISTROFIE
- Ore 12,00 **Prof. Adriano Bompiani**  
MALATTIE RARE E FARMACI ORFANI: PROBLEMATICHE ETICHE E SOCIALI
- Ore 12,25 **Dott. Menotti Calvani**  
I FARMACI ORFANI E L'INDUSTRIA FARMACEUTICA: QUALE FUTURO?
- Ore 12,50 Discussione
- Ore 13,30 *Lunch Break*

#### II SESSIONE

##### LE LEUCODISTROFIE: PARTE I

Chairman: **Prof. Antonio Federico**  
**Prof. Silvio Garattini**

- Ore 14,50 **Prof. Antonio Federico**  
LEUCODISTROFIE: DALLA CLINICA ALLA DIAGNOSI, CON PARTICOLARE RIGUARDO ALLE FORME AD ESORDIO TARDIVO
- Ore 15,20 **Dott. Nicola De Stefano**  
NUOVE TECNICHE DI RISONANZA MAGNETICA NELLA DIAGNOSI DELLE LEUCODISTROFIE
- Ore 15,50 **Dott. Bruno Bembi**  
ANALISI E INQUADRAMENTO DELLE MALATTIE LISOSOMIALI: ULTIMI SVILUPPI
- Ore 16,20 **Dott. Alberto Burlina**  
MALATTIA DI CANAVAN: ASPETTI CLINICI E GENETICI, TERAPIE ATTUALI E FUTURE
- Ore 16,50 **Dott.ssa Maria Sessa**  
LEUCODISTROFIA METACROMATICA: ASPETTI GENETICI E CLINICI
- Ore 17,20 **Prof.ssa Rosanna Gatti**  
MALATTIA DI KRABBE: ASPETTI CLINICI E GENETICI, TERAPIE ATTUALI E FUTURE
- Ore 17,50 Discussione
- Ore 18,50 Fine lavori della prima giornata

### 5 Aprile 2002

#### III SESSIONE

##### LE LEUCODISTROFIE: PARTE II

Chairman: **Dott. Gaetano Sabetta**  
**Dott. Marco Cappa**

- Ore 9,00 **Dott. Alessandro P. Burlina**  
MALATTIA DI PELIZAEUS-MERZBACHER: ASPETTI CLINICI E BIOCHIMICI: STATO ATTUALE E PROSPETTIVE FUTURE

- Ore 9,30 **Dott. Enrico Bertini**  
MALATTIA DI ALEXANDER E LEUCODISTROFIA MEGALENCEFALICA CISTICA: ASPETTI CLINICI E GENETICI
- Ore 10,00 **Dott. Carlo V. Dionisi**  
DIFETTI DELLA BIOGENESI PEROSSISOMIALE: ASPETTI CHIMICI E BIOCHIMICI
- Ore 10,30 **Dott.ssa Graziella Uziel**  
ADRENOLEUCODISTROFIA E AMN: ASPETTI GENETICI, CLINICI E DIETETICI; TERAPIE UTILIZZATE E PROSPETTIVE FUTURE
- Ore 11,00 *Coffee Break*  
Chairman: **Dott. Sandro Bartolomeo**  
**Dott. Giovanni M. Righetti**

- Ore 11,20 **Dott. Gaetano Sabetta**  
PROBLEMATICHE DIETETICHE E PSICOLOGICHE, PARTICOLARMENTE NELLE LEUCODISTROFIE
- Ore 11,50 **Dott. Marco Cappa**  
**Dott. Renato Berardinelli**  
PROBLEMATICHE SOCIO-ASSISTENZIALI E SPORTIVE NELL'HANDICAP
- Ore 12,20 **Impelliceri Maria Teresa (Vigilatrice d'infanzia)**  
PROTOCOLLI ASSISTENZIALI NELLE MALATTIE RARE, CON PARTICOLARE RIFERIMENTO ALLE LEUCODISTROFIE
- Ore 12,50 Discussione
- Ore 13,30 *Lunch Break*

#### IV SESSIONE

##### ASPETTI SANITARI, SOCIALI E ASSISTENZIALI NELLE MALATTIE RARE

Chairman: **Dott. Bernardino Artone**

- Ore 15,00 **Brevi testimonianze**  
IL PAZIENTE AFFETTO DA MALATTIA RARA
- Ore 15,20 **Dott. Gaetano Sabetta**  
I CENTRI DI RIFERIMENTO REGIONALI PER IL MALATO
- Ore 15,40 **Dott. Michele Lipucci**  
**Dott.ssa Loredana Nasta**  
L'ASSOCIAZIONISMO PER LE MALATTIE RARE
- Ore 16,10 **On. Anna Teresa Formisano**  
**On. Vincenzo Saraceni**  
**Dott. Salvatore Cirignotta**  
IL RUOLO DELLO STATO, DEGLI ENTI LOCALI TERRITORIALI E LE ASL
- Ore 17,10 **Dibattito**