

MALATTIE RARE

LA VITA È ANCORA BELLA...

...DIAGNOSI, TERAPIA E QUALITÀ DI VITA

2° CONGRESSO REGIONALE



BARI, 21-23 FEBBRAIO 2013
VILLA ROMANAZZI CARDUCCI



**RARE
DISEASE
DAY**

28 FEBRUARY 2013

www.rare diseaseday.org



- Ore 10.40 Testimonianze
Renza Barbon Galluppi, Venezia - Quintino De Nuccio, Lecce
- 11.00 Esercitazione
- 11.20 Discussione
Discussants: Maria Carmela Coppola, Capurso (BA) - Cristina Politano, Conversano (BA)

Ore 12.00-14.00

CORSO INTERATTIVO SALA C

Malattie rare ed ipovisione: assessment diagnostico e riabilitativo

Coordinatrice: Luisa Pinello, Padova

- 12.00 Malattie rare ed ipovisione: assessment diagnostico e riabilitativo
Luisa Pinello, Padova
- 12.20 Casi clinici: distrofie retiniche ereditarie, acromatopsia,
albinismo e altro
Luisa Pinello, Padova
- 13.00 Discussione
Discussants: Lucia Russi, S. Giovanni Rotondo (FG) - Silvana Guerriero, Bari
- 13.30 Esercitazione: simulazione di scelte in ambito di malattie rare oculari
(distrofie retiniche, colobomi, albinismo, ecc.) con ipovisione
- 14.00 Pausa pranzo



SESSION E POSTER

Coordinatori

Rita Fischetto

U.O.Malattie Metaboliche - Policlinico di Bari

Giandomenico Losacco

Coordinamento Regionale Malattie Rare (CoReMaR)

Patrizia Suppressa

Centro di Assistenza e Ricerca Sovraziendale

Si prega di utilizzare il riquadro preimpostato, riportato di seguito

Il presente modulo dovrà essere inviato a: **coordinamentoanalattierare@regione.puglia.k**

VERRANNO ACCETTATI ELABORATI ESCLUSIVAMENTE IN FORMATO ELETTRONICO

Scadenza: 12 Febbraio 2013

Cognome e nome dell'autore che presenta il contributo: Russi Lucia

Ente di appartenenza (dipartimento, ente, città): Presidio di Riabilitazione Extraospedaliero "Gli Angeli di Padre Pio", Fondazione Centri Riabilitazione Motoria Padre Pio ONLUS, San Giovanni Rotondo (FG)

Cellulare: 3473250092

E-mail (necessaria per invio comunicazione d'accettazione del lavoro): angeli@fondazionepadrepio-onlus.it

Per l'inoltro del lavoro, 6 richiama la compilazione per intero dei campi sopra riportati.

Stesura dell'abstract per accettazione

I manoscritti devono rispettare i seguenti parametri:

- carattere di scrittura: Times New Roman, corpo 10
- lingua italiana
- margini di pagina: 2 cm per lato
- in alto, si dovranno riportare: il titolo, l'autore che presenterà il contributo, l'Istituto, l'Ospedale, il Distretto Socio Sanitario o l'Associazione di Volontariato di appartenenza
- approx 1500 caratteri (Indus! spazi)
- grassetto solo per il titolo
- interlinea singola Si garantisce la massima riservatezza e tutela dei dati personali! (legge 196/2003), utilizzati solo per finalità di trattamento funzionali alla gestione del rapporto.





Sindrome di Prader Willi: l'approccio neuro-riabilitativo

Russi Lucia, D'Ambrosio Anna, Cristiantielli Olga*, Lauriola Antonietta, Lombardi Angela, Vergura Filomena, Longo Anna, Squeo Costantina, Piemontese Maria Rosaria**, Del Vecchio Maurizio***

Presidio di Riabilitazione Extraospedaliero "Gli Angeli di Padre Pio", Fondazione Centri di Riabilitazione Motoria Padre Pio ONLUS, San Giovanni Rotondo (FG). * Presidente Regione Puglia, Federazione Nazionale Prader Willi, **Servizio di Genetica Medica, IRCSS Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (FG); ***U.O.C. di Pediatria, IRCSS Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (FG)

I bambini affetti da Sindrome di Prader Willi vengono presi in carico dalle strutture riabilitative fin da piccoli e qui diventano "sorvegliati speciali", perdendo di spontaneità nell'agire dei genitori, fino a quando il team dei terapisti non diventa esso stesso una famiglia allargata che si fa carico dei successi e dei fallimenti dei ragazzi, seguendoli nel percorso evolutivo modulando l'intervento neuro riabilitativo di tipo psico-motorio ed in seguito logopedico-cognitivo, motivando sempre più i genitori a seguire il progetto riabilitativo, che diventa progetto di vita.





SESSION E POSTER

Coordinatori

Rita Fischetto

U.O.Malattie Metaboliche - Policlinico di Bari

Giandomenico Losacco

Coordinamento Regionale Malattie Rare (CoReMaR)

Patrizia Suppressa

Centro di Assistenza e Ricerca Sovraziendale

Si prega di utilizzare il riquadro preimpostato, riportato di seguito

Il presente modulo dovrà essere inviato a: **coordinamentoanalattierare@regione.puglia.it**

VERRANNO ACCETTATI ELABORATI ESCLUSIVAMENTE IN FORMATO ELETTRONICO

Scadenza: 12 Febbraio 2013

Cognome e nome dell'autore che presenta il contributo: Russi Lucia

Ente di appartenenza (dipartimento, ente, città): Presidio di Riabilitazione Extraospedaliero "Gli Angeli di Padre Pio", Fondazione Centri Riabilitazione Motoria Padre Pio ONLUS, San Giovanni Rotondo (FG)

Cellulare:3473250092

E-mail (necessaria per invio comunicazione d'accettazione del lavoro): angeli@fondazionepadrepio-onlus.it

Per l'inoltro del lavoro, è richiesta la compilazione per intero dei campi sopra riportati.

Stesura dell'abstract per accettazione

I manoscritti devono rispettare i seguenti parametri:

- carattere di scrittura:Times New Roman, corpo 10
- lingua italiana
- margini di pagina: 2 cm per lato
- in alto, si dovranno riportare: il titolo, l'autore che presenterà il contributo, l'Istituto, l'Ospedale, il Distretto Socio Sanitario o l'Associazione di Volontariato di appartenenza
- approx 1500 caratteri (Inclusi spazi)
- grassetto solo per il titolo
- interlinea singolaSi garantisce la massima riservatezza

e tutela dei dati personal! (legge 196/2003),t'.





Esperienza nel follow-up di 15 casi di Sindrome di Rett

Russi Lucia, D'Ambrosio Anna, Gatta Maria Teresa, Longo Anna, Vergura Filomena, Gorgoglione Loredana, Urbano Immacolata, Sabatino Maria Pia, D'Agruma Leonardo*

Presidio di Riabilitazione Extraospedaliero "Gli Angeli di Padre Pio", Fondazione Centri di Riabilitazione Motoria Padre Pio ONLUS, San Giovanni Rotondo (FG);
*Servizio di Genetica Medica, IRCSS Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (FG)

Riportiamo un'esperienza di trattamento pluridisciplinare e multi professionale di 15 casi di bambine con Sindrome di Rett, alcune delle quali ormai donne, partendo dal 1997 in una fase in cui non vi era certezza genetica. Abbiamo affrontato diverse difficoltà che l'osservazione clinica ci poneva prevalenti nell'ambito respiratorio, nell'involutione comunicativa e nell'evoluzione cifo-scoliotica. Le famiglie che seguiamo hanno raggiunto e mantengono una discreta qualità della vita poichè l'aver condiviso e facilitato la percezione dei bisogni e l'angoscia connessa alla presenza di apnee prolungate e/o di stereotipie permette di attuare dei percorsi di tutela con e senza ausili, accompagnati da referenti che vivono le conquiste e le sconfitte insieme a loro.





SESSION E POSTER

Coordinatori

Rita Fischetto

U.O.Malattie Metaboliche - Policlinico di Bari

Giandomenico Losacco

Coordinamento Regionale Malattie Rare (CoReMaR)

Patrizia Suppressa

Centro di Assistenza e Ricerca Sovraziendale

Si prega di utilizzare il riquadro preimpostato, riportato di seguito

Il presente modulo dovrà essere inviato a: coordinamentoanalattierare@regione.puglia.it

VERRANNO ACCETTATI ELABORATI ESCLUSIVAMENTE IN FORMATO ELETTRONICO

Scadenza: 12 Febbraio 2013

Cognome e nome dell'autore che presenta il contributo: Russi Lucia

Ente di appartenenza (dipartimento, ente, città): Presidio di Riabilitazione Extraospedaliero "Gli Angeli di Padre Pio", Fondazione Centri Riabilitazione Motoria Padre Pio ONLUS, San Giovanni Rotondo (FG)

Cellulare:3473250092

E-mail (necessaria per invio comunicazione d'accettazione del lavoro): angeli@fondazionepadrepio-onlus.it

Per l'inoltro del lavoro, è richiesta la compilazione per intero dei campi sopra riportati.

Stesura dell'abstract per accettazione

I manoscritti devono rispettare i seguenti parametri:

- carattere di scrittura: Times New Roman, corpo 10
- lingua italiana
- margini di pagina: 2 cm per lato
- in alto, si dovranno riportare: il titolo, l'autore che presenterà il contributo, l'Istituto, l'Ospedale, il Distretto Socio Sanitario o l'Associazione di Volontariato di appartenenza
- approx 1500 caratteri (Inclusi spazi)
- grassetto solo per il titolo
- interlinea singola garantisce la massima riservatezza e





Un caso clinico di displasia setto-ottica

Russi Lucia, D'Ambrosio Anna, Sabatino Maria Pia, Di Giorgio Alessandro, Grazia Pia De Santis, Palladino Rachele, Squeo Costantina, D'Agruma Leonardo*, Sacco Michele**

Presidio di Riabilitazione Extraospedaliero "Gli Angeli di Padre Pio", Fondazione Centri Riabilitazione Motoria Padre Pio ONLUS, San Giovanni Rotondo (FG); *Servizio di Genetica Medica, IRCSS Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (FG); **U.O.C. di Pediatria, IRCSS Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (FG)

C. G. è un'adolescente in cui il trattamento clinico (ipotiroidismo ecc.) e chirurgico (correzione strabismo) ospedaliero è stato tutelato e protetto da una presa in carico riabilitativa multi professionale: il nostro primo intervento, infatti, nel supportare una giovane mamma ad accogliere l'incertezza diagnostica, è stato teso al favorire il recupero delle tappe neuromotorie altamente inficiate da una imponente ipotonia e da un deficit dell'acuità visiva legato al nistagmo, che la costringeva ad una posizione anomala del capo, ed a un difetto refrattivo importante. Successivamente l'intervento è stato volto al disturbo dell'apprendimento in età scolare, con una particolare attenzione all'aspetto visuo-percettivo, e alle difficoltà comportamentali e relazionali tra mamma e figlia, che anche oggi si pongono.





SESSION E POSTER

Coordinatori

Rita Fischetto

U.O.Malattie Metaboliche - Policlinico di Bari

Giandomenico Losacco

Coordinamento Regionale Malattie Rare (CoReMaR)

Patrizia Suppressa

Centro di Assistenza e Ricerca Sovraziendale

Si prega di utilizzare il riquadro preimpostato, riportato di seguito

Il presente modulo dovrà essere inviato a: **coordinamentoanalattierare@regione.puglia.it**

VERRANNO ACCETTATI ELABORATI ESCLUSIVAMENTE IN FORMATO ELETTRONICO

Scadenza: 12 Febbraio 2013

Cognome e nome dell'autore che presenta il contributo: Russi Lucia

Ente di appartenenza (dipartimento, ente, città): Presidio di Riabilitazione Extraospedaliero "Gli Angeli di Padre Pio", Fondazione Centri Riabilitazione Motoria Padre Pio ONLUS, San Giovanni Rotondo (FG)

Cellulare:3473250092

E-mail (necessaria per invio comunicazione d'accettazione del lavoro): angeli@fondazionepadrepio-onlus.it

Per l'inoltro del lavoro, è richiesta la compilazione per intero dei campi sopra riportati.

Stesura dell'abstract per accettazione

I manoscritti devono rispettare i seguenti parametri:

- carattere di scrittura: Times New Roman, corpo 10
- lingua italiana
- margini di pagina: 2 cm per lato
- in alto, si dovranno riportare: il titolo, l'autore che presenterà il contributo, l'Istituto, l'Ospedale, il Distretto Socio Sanitario o l'Associazione di Volontariato di appartenenza
- approx 1500 caratteri (Inclusi spazi)
- grassetto solo per il titolo
- interlinea singola



Si garantisce la massima riservatezza e tutela dei dati personali! (legge 196/2003),t'.



Caso Clinico di Sindrome di Joubert

Russi Lucia, D'Ambrosio Anna, Filoni Serena, Gorgoglione Loredana, Di Giorgio Alessandro, Biancofiore Lucia, Lauriola Antonietta, Mastroluca Antonella, Carella Massimo*

Presidio di Riabilitazione Extraospedaliero "Gli Angeli di Padre Pio", Fondazione Centri Riabilitazione Motoria Padre Pio ONLUS, San Giovanni Rotondo (FG);
*Servizio di Genetica Medica, IRCSS Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza San Giovanni Rotondo (FG)

Il trattamento di L.C. è stato supportato tramite ricoveri in struttura in cui si attua una stimolazione intensiva dai tre mesi di vita, momento della definizione diagnostica. L.C. al suo arrivo presentava una massiva ipotonia con fuga dello sguardo e assenza di interesse comunicativo. Il nostro intervento ha focalizzato in ogni fase evolutiva le cadute preminenti, prospettando ed attuando una proposta terapeutica specifica. Attualmente la piccola che ha 18 mesi inizia a variare le posture, autonomamente sostiene il carico in stazione eretta e deambula con l'aiuto di un carrellino. Esprime le proprie esigenze con la parola-frase. L'attenzione visiva è favorita dall'uso di stimolazioni con oggetti ad alto contrasto e illuminazione adeguata.



