

COORDINATORE SCIENTIFICO: Sandra Di Ninni

RELATORI: Giangiorgio Crisponi; Laura Crisponi; Giovanni Ottonello;

Emanuela Serra

SEDE DEL CORSO: Hotel Caesar 's. Via Darwin. Cagliari

CALENDARIO: 16 Ottobre 2015

ORARIO DI LAVORO: 9,00 – 13.00 e 14.30 – 18.30

QUOTA DI PARTECIPAZIONE 60 euro IVA compresa

L'iscrizione, on line o per contatto telefonico, deve essere perfezionata dieci giorni prima della data di inizio mediante bonifico bancario intestato a NOUS Istituto di studi -

UNICREDIT— IBAN IT4210200848821000004113813

L'adesione a più corsi su questa tematica consente una riduzione della quota di iscrizione per altri corsi nella misura riportata nella tabella presente sul sito www.istitutonous.it (sezione Promozioni ed offerte). Il corso, a numero chiuso, è accreditato ECM con 10,6 crediti per tutte le professioni.

Il rilascio della certificazione dei crediti formativi è subordinato alla partecipazione dell'intera attività formativa e al superamento della verifica del test di apprendimento.

INFORMAZIONI E ISCRIZIONI

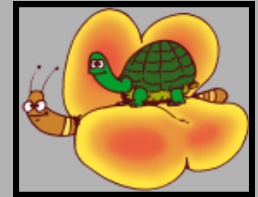
Istituto di studi NOUS . Via Rossini 58 . Cagliari

Tel.070/487218—3664173145

e-mail: segreteria@istitutonous.it— [www.istitutonous](http://www.istitutonous.it)

Istituto di studi NOUS

In collaborazione con
**Sindrome di Crisponi
e Malattie rare**



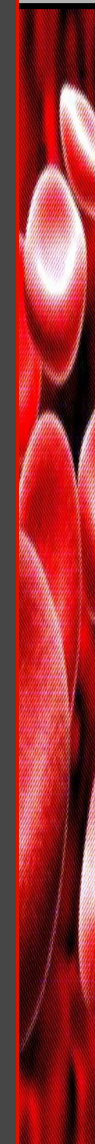
AGGIORNAMENTI IN TEMA DI PREVENZIONE

Cagliari, 16 Ottobre 2015

LA PREVENZIONE DELLE MALATTIE RARE

La Sindrome di Crisponi

Aprile mese della prevenzione delle Malattie Rare — 3^a edizione



Il Corso ripropone, nella sua terza edizione, la tematica della prevenzione delle Malattie rare con incontri monotematici dedicati in maggioranza a sindromi molto rare.

La Sindrome di Crisponi è originata dalla mutazione del CRLF1 gene che mappa sul cromosoma 19. Descritta nel 1996 in 17 bambini, 8 maschi e 9 femmine provenienti da 12 famiglie della Sardegna meridionale.

Dopo tale segnalazione sono nati in Sardegna altri tre bambini .

Le caratteristiche cliniche fondamentali, evidenti già dalle prime ore di vita, sono rappresentate in sintesi da contrattura accessuale tetaniforme della muscolatura mimica e dell'orofaringe, con conseguente impossibilità alla suzione e alla deglutizione con scialorrea (salivazione abbondante) continua, pianto soffocato con periodi di apnea variabili, moderato ipertono accessuale con tendenza all'opistotono che si manifestano dopo stimoli anche lievi e durante il pianto e conferiscono al volto una particolare espressione. Le contratture tendono a scomparire nelle fase di quiete e nel sonno. Sono presenti aspetti dismorfici del viso con faccia ampia, naso grande con narici anteverse, filtro lungo, guance piene. Le mani presentano camptodattilia bilaterale con prevalente contrattura del 3 e 4° dito sul palmo e le altre dita sovrapposte. Talvolta sono presenti micrognatia, anomalie di inserzione della dita dei piedi, torcicollo e reflusso gastro-esofageo.

Il decorso clinico è stato caratterizzato inoltre da grave difficoltà nell'alimentazione e dalla comparsa di febbre continuo remittente sui 38°C con puntate di ipertermia irregolare oltre i 42°C, in epoca variabile dalla nascita ad alcune settimane e accompagnate in alcuni pazienti da manifestazioni convulsive generalizzate.

Sono attualmente viventi cinque soggetti su venti, quattro femmine e un maschio, la maggiore di anni 26 e l'ultima nata attualmente di 1 anno di età. L'evoluzione clinica di questi soggetti è stata contrassegnata da una lenta regressione della sintomatologia distonica, da una persistenza della distermia, lenta ripresa dell'alimentazione spontanea. E' presente un ritardo psicomotorio di variabile gravità .

Ore 8,45 . Registrazione dei partecipanti

1^ sessione. LA SINDROME DI CRISPONI

Ore 9.00 Presentazione del corso

Ore 9.15 La Sindrome di Crisponi. Aspetti clinici

**Ore 10.00 L'approccio diagnostico. La diagnosi ecografica prenatale:
il segno delle corna**

**Ore 10.30 La nascita di un bambino con Sindrome di Crisponi:
comunicare la diagnosi**

Ore 11.00 L'assistenza in ambiente sanitario

**Ore 11.15 La correlazione genotipo/fenotipo e le strategie
terapeutiche. Presentazione di casi clinici**

Ore 12.00 Lavoro di gruppo

Ore 12.30 Discussione con gli esperti.

Ore 13.15 Pausa pranzo

**2^ sessione COSTRUIRE UN PERCORSO DI VITA PER UN SOGGETTO
CON SINDROME DI CRISPONI**

**Ore 14.30 Vivere con un soggetto affetto da Sindrome di Crisponi.
Il bambino e la sua famiglia**

Ore 15.15 Discussione con gli esperti

Ore 16.00 Il bambino e l'ambiente di vita

Ore 16.45 Discussione con gli esperti

Ore 17.00 Le problematiche di autonomia, sociali e scolastiche

Ore 18.00 Discussione con gli esperti

Ore 18.45 chiusura dei lavori Consegna dei questionari