



Centro di Riferimento Regionale per la prevenzione,
la diagnosi e la cura delle
Malattie Metaboliche Congenite dell'Infanzia



16 Maggio 2016

Giornata Mondiale Disordini Congeniti della Glicosilazione (CDG)

16th May, World Congenital Disorders of Glycosylation (CDG)

Awareness Day

Policlinico – Università di Catania

Aula 2 plesso Biblioteche

h.16.00-19.00

I disordini Congeniti della Glicosilazione sono malattie metaboliche congenite caratterizzate da coinvolgimento neurologico e multisistemico. Negli ultimi anni, sono state individuate molte nuove forme di queste malattie promuovendo in tutti gli ambiti della società la necessità di conoscere e trovare una cura.

Dal 1996 siamo impegnati nella diagnosi e nella diffusione della conoscenza delle CDG in Italia e per tale motivo adesso vogliamo sostenere la campagna di sensibilizzazione per promuovere il 16 maggio come Giornata Mondiale CDG Awareness per far sì che questa data venga ufficialmente riconosciuta dal World Health Organisation.

Questa iniziativa rientra nell'ambito di eventi in tutto il mondo sostenuti dalle Associazioni dei Pazienti con CDG da portare a testimonianza della grande comunità CDG.

Introduzione/Introduction

L. Pavone

**CDG: diagnosi e prospettive di terapia/CDG: diagnosis
and therapeutic perspectives**

Conductor: G. Sorge – Discussant: R. Rizzo, M. Fichera

R. Barone: Diagnosi e interventi terapeutici

**D. Garozzo - L. Sturiale: Impatto della spettrometria di
massa nell'analisi glicomica**

A. Ragusa: Genetica della PMM2-CDG

Conductor: M. Ruggieri – Discussant: C. Meli, B. Andò

A. Fiumara: La presa in carico nelle diverse età

Famiglie: genitori oggi

Conclusioni

WORLD CONGENITAL DISORDERS OF GLYCOSYLATION (CDG) AWARENESS DAY



16TH
MAY

Terezka and Phila, Lyon, 2015

TOGETHER WE CAN MAKE A BETTER WORLD
FOR CDG CHILDREN AND ADULTS!

