



PROGRAMMA PRELIMINARE

Responsabili Scientifici

Dott. Carlo Dionisi Vici

Prof. Vincenzo Leuzzi

Mercoledì 29 Novembre 2017

10:00-13:00 - Workshop Precongressuali Paralleli

- Dietetica e Malattie Metaboliche

Moderatori: *Andrea Bordugo (Verona) – Sabrina Paci (Milano)*

- Introduzione
- Survey sulle pratiche italiane della gestione dietetica nei difetti di beta-ossidazione degli acidi grassi – **Giulia Bruni** (Firenze)
- Impatto delle nuove linee guida europee PKU 2017: feedback dai dietisti italiani – **Juri Zuvadelli** (Milano)
- Survey sul trattamento dietetico delle Tirosinemie in Italia – **Silvia Bernabei** (Roma) e **Angela Pozzoli** (Piacenza)
- I difetti di B12 secondari a carenza materna: quale gestione dietetica e prevenzione? Presentazione dati survey multicentrica – **Alice Dianin** (Verona) e **Ilaria Fasan** (Padova)
- Aggiornamento lavori in corso e late breaking news
- Conclusioni

- Programmi SIMMESN di assicurazione qualità per lo Screening Neonatale

Moderatori: *Cristiano Rizzo (Roma) – Claudia Carducci (Roma)*

- Introduzione – **Ubaldo Caruso** (Genova)
- Valutazione esterna di qualità per lo screening delle iperfenilalaninemie – **Giulia Polo** (Padova)
- Valutazione esterna di qualità per lo screening dell'ipotiroidismo congenito – **Carlo Corbetta** (Milano)



Tel.: 0039 06 87756870 - 06 3202261

Email: info.simmesn@alfafcm.com

Sito Web: www.simmesn.it

Sede Operativa: Via Paolo Emilio, 10 - 00192 Roma

CF & PIVA: 11408311006



- ERNDIM Proficiency Testing scheme for Inborn Metabolic Diseases. The experience of Southern Europe – **Christine Vianey-Saban** (Francia)
- Valutazione esterna di qualità per lo screening della fibrosi cistica – **Carlo Corbetta** (Milano)
- Proficiency Testing per lo screening esteso – **Ubaldo Caruso** (Genova)
- Prospettive future, discussione e chiusura del workshop

13:45-14:15 - Apertura dei Lavori

14:15-16:15 - Sessione Plenaria 1: Screening 1

Moderatori: *Carlo Dionisi Vici (Roma) – Vincenzo Leuzzi (Roma)*

- Introduzione: Aspetti normativi dello SNE - **Simona Battilomo** (Roma)
- Tavola Rotonda: **Marcello Ciaccio** (Palermo), **Iliaria Ciancaleoni Bartoli** (Roma), **Maurizio Genuardi** (Roma), **Mario De Curtis** (Roma), **Domenica Taruscio** (Roma), **Alberto Villani** (Roma)
- Discussione

16:15-16:45 - Coffee Break

16:45-18:15 - Sessione Plenaria 2: Screening 2

Moderatori: *Marco Spada (Torino) – Antonio Angeloni (Roma)*

- Novità applicative nei pannelli biochimici – **Giancarlo la Marca** (Firenze)
- NGS e screening neonatale esteso delle malattie metaboliche – **relatore da concordare**
- Il percorso clinico – **Elisabetta Pasquini** (Firenze)

18:30-20:00 - Assemblea SIMMESN

20:00-21:00 - Cocktail di Benvenuto



Tel.: 0039 06 87756870 - 06 3202261

Email: info.simmesn@alfafcm.com

Sito Web: www.simmesn.it

Sede Operativa: Via Paolo Emilio, 10 - 00192 Roma

CF & PIVA: 11408311006



Giovedì 30 Novembre 2017

09:30-11:00 - Sessione Plenaria 3: Nuove Malattie Metaboliche

Moderatori: Giancarlo Parenti (Napoli) – Agata Fiumara (Catania)

- Aminoacidopatie: nuovi modelli funzionali – **Gaia Novarino** (Vienna)
- Disordini del metabolismo del Coenzima A – **Valeria Tiranti** (Milano)
- Novità nel campo delle Epatopatie Metaboliche – **Carlo Dionisi Vici** (Roma)

11:00-11:30 - Coffee Break

11:30-13:00 - Comunicazioni Orali sulle Nuove Malattie Metaboliche

Moderatori: Francesco Porta (Torino) – Sara Boenzi (Roma)

13:00-14:00 - Lunch

14:00-15:30 - Sessione Plenaria 4: Rapporto tecnico SIMMESN sullo Screening Neonatale

Moderatori: Carla Carducci (Roma) – Marta Camilot (Verona)

- Presentano **Michela Cassanello** (Genova) e **Roberto Cerone** (Genova)

15:30-16:00 - Coffee Break

16:00-17:30 - Sessione Plenaria 5: Disabilità intellettiva e Malattie Metaboliche

Moderatori: Bruno Bembi (Udine) – Vera Stoppioni (Fano)

- Il modello delle Malattie Lisosomiali – **Rita Barone** (Catania)
- Il modello delle sfingolipidosi – **Federica Deodato** (Roma)
- I Difetti del Ciclo dell'Urea – **Serena Gasperini** (Monza)

17:30-19:00 - Comunicazioni Orali su Disabilità Intellettiva e Malattie Metaboliche

Moderatori: Andrea Elena Dardis (Udine) – Alessandra Cassio (Bologna)



Tel.: 0039 06 87756870 - 06 3202261

Email: info.simmesn@alfafcm.com

Sito Web: www.simmesn.it

Sede Operativa: Via Paolo Emilio, 10 - 00192 Roma

CF & PIVA: 11408311006



Venerdì 1 Dicembre 2017

09:30-11:00 - Sessione Plenaria 6: Linee Guida

Moderatori: *Rossella Parini (Monza) – Daniela Concolino (Catanzaro)*

- Fenilchetonuria – **Vincenzo Leuzzi** (Roma)
- Galattosemia – **Alberto Burlina** (Padova)
- Omocistinurie – **Daria Diodato** (Roma)

11:00-11:30 - Coffee Break

11:30-13:00 - Poster View

13:00-14:00 - Lunch

14:00-15:30 - Sessione Plenaria 7: La transizione del paziente con Malattia Metabolica

Moderatori: *Pietro Strisciuglio (Napoli) – Andrea Pession (Bologna)*

- I modelli in Europa – **Maurizio Scarpa** (Padova)
- Tavola Rotonda – **Alessandro Burlina** (Bassano del Grappa)
– **Maria Domenica Cappellini** (Milano)
– **Miriam Rigoldi** (Monza)
– **Domenico Tangolo** (Torino)

15:30-16:00 - Premiazione Comunicazioni Orali e Poster

16:00-16:30 - Quiz ECM e Conclusioni



Tel.: 0039 06 87756870 - 06 3202261

Email: info.simmesn@alfafcm.com

Sito Web: www.simmesn.it

Sede Operativa: Via Paolo Emilio, 10 - 00192 Roma

CF & PIVA: 11408311006