



X CONGRESSO NAZIONALE SIMMESN

Società Italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche
Ereditarie e lo Screening Neonatale

22/25 OTTOBRE 2019 TORINO

MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE: dalle basi biologiche alle terapie avanzate

**Centro Congressi Lingotto
Via Nizza, 280 – 10126 Torino**

22 - 25 Ottobre 2019

Martedì 22 Ottobre 2019

WORKSHOP PRE-CONGRESSUALI (NO ECM)

CONTROLLO QUALITÀ' (Sala plenaria '500)

- | | |
|-------------------|---|
| Ore 10:00 – 10:15 | Presentazione del gruppo qualità
(G. Polo, F. Righetti) |
| Ore 10:15 – 11:15 | Presentazione risultati controlli qualità
1) ipotiroidismo congenito
2) fibrosi cistica
3) fenilchetonuria
(G. Polo, F. Righetti) |
| Ore 11:15 – 11:30 | Pausa |
| Ore 11:30 – 12:30 | Presentazione dati controllo di qualità MSITA
(C. Rizzo) |
| Ore 12:30 – 13:00 | Discussione |

DIETETICA E MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE (Sala Madrid)

Moderatori: A. Bordugo, S. Paci

- | | |
|-------------------|---|
| Ore 10:00 – 10:50 | Malattie metaboliche ereditarie e trapianto d'organo: esperienze di trattamento nutrizionale nel perioperatorio e nel follow up
(I. Fasan, A. Liguori, S. Giorda) |
| Ore 10:50 – 11:10 | Survey sulle pratiche italiane della gestione dietetica nei difetti di beta-ossidazione degli acidi grassi: stato dell'arte dall'introduzione dello screening neonatale esteso
(G. Bruni, A. Dianin) |



**Società Italiana per lo studio
delle Malattie Metaboliche Ereditarie
e lo Screening Neonatale**



Segreteria Organizzativa e Provider ECM n. 3282

info.simmesn@alfafcm.com

www.simmesn.it

Tel. +39 06 87756870 - 06 87756159

Via Paolo Emilio 10, 00192 Roma



X CONGRESSO NAZIONALE SIMMESN

Società Italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche
Ereditarie e lo Screening Neonatale

22/25 OTTOBRE 2019 TORINO

- Ore 11:10 – 11:30 Iperinsulinismo congenito e dieta chetogenica
(S. M. Bernabei)
- Ore 11:30 – 11:50 Glicogenosi tipo 1 e complicanze croniche: revisione della letteratura e risvolti pratici
(A. Pozzoli)
- Ore 11:50 – 12:10 Resting energy expenditure nell'aciduria argininsuccinica e in altri difetti del ciclo dell'urea
(R. Pretese)
- Ore 12:10 – 12:40 Esperienze a confronto
(S. Paci, A. Bordugo)
- Ore 12:40 – 13:00 Comunicazioni del GdL, prospettive di studio e collaborazioni future
(S. Paci, A. Bordugo)
- Ore 13:00 – 14:00 Lunch Session sponsorizzata – NO ECM
- Ore 14:00 – 15:00 **APERTURA LAVORI (Sala plenaria '500)**
(G. la Marca, M. Spada)
- Saluti e nomina Soci Onorari
(G. la Marca)
- Ore 15:00 – 17:45 **SESSIONE PLENARIA: SCREENING**
MODERATORI: U. Caruso, M. A. Donati
- Ore 15:00 – 15:30 Storia dello screening
(A. Burlina, S. Pagliardini)
- Ore 15:30 – 16:00 SNE: attività del Centro di Coordinamento e informativa nazionale
(G. la Marca)
- Aspetti tecnici del sistema screening**
- Ore 16:00 – 16:20 Il ruolo del neonatologo: informazione e comunicazione
(P. Ghirri)
- Ore 16:20 – 16:40 Il ruolo del laboratorio: prelievo, conservazione e trasporto
(M. Camilot)
- Ore 16:40 – 17:00 Il ruolo del pediatra metabolista nella comunicazione del risultato
(A. Bordugo)



Società Italiana per lo studio
delle Malattie Metaboliche Ereditarie
e lo Screening Neonatale



Segreteria Organizzativa e Provider ECM n. 3282

info.simmesn@alfafcm.com

www.simmesn.it

Tel. +39 06 87756870 - 06 87756159

Via Paolo Emilio 10, 00192 Roma



X CONGRESSO NAZIONALE SIMMESN

Società Italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche
Ereditarie e lo Screening Neonatale

22/25 OTTOBRE 2019 TORINO

Ore 17:00 – 17:20 Il ruolo dello psicologo nel supporto alla famiglia
(C. Cazzorla)

Ore 17:20 – 17:45 Discussione

Ore 17:45 – 18:30 **LETTURA MAGISTRALE: I NUOVI SCREENING**
(P. Rinaldo)
Introdotta da: F. Porta

Ore 18:30 Welcome Cocktail presso Centro Congressi Lingotto

Mercoledì 23 Ottobre 2019

Ore 09:00 – 11:30 **SESSIONE PLENARIA: GESTIONE DEL NEONATO IN
ATTESA DELLA CONFERMA DIAGNOSTICA**
MODERATORI: C. Corbetta, A. Fiumara

Conferma diagnostica

Ore 09:00 – 09:30 Il ruolo del biochimico
(G. Polo)

Ore 09:30 – 10:00 Il ruolo del biologo molecolare
(A. Morrone)

La presa in carico clinica

Ore 10:00 – 10:20 Il ruolo del pediatra
(S. Paci)

Ore 10:20 – 10:40 Il ruolo del dietista nello Screening
(S. M. Bernabei, A. Liguori)

Ore 10:40 – 11:00 Il ruolo dello psicologo
(M. Bani, S. Caviglia)

Ore 11:00 – 11:30 Discussione

Ore 11:30 – 12:00 Coffee Break

Ore 12:00 – 13:00 **LETTURA MAGISTRALE: NUOVA CLASSIFICAZIONE
DELLE MME**
(JM. Saudubray)
Introdotta da: M. Spada



Società Italiana per lo studio
delle Malattie Metaboliche Ereditarie
e lo Screening Neonatale



Segreteria Organizzativa e Provider ECM n. 3282

info.simmesn@alfafcm.com

www.simmesn.it

Tel. +39 06 87756870 - 06 87756159

Via Paolo Emilio 10, 00192 Roma



X CONGRESSO NAZIONALE SIMMESN

Società Italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche
Ereditarie e lo Screening Neonatale

22/25 OTTOBRE 2019 TORINO

Ore 13:00 – 14:15	Lunch
Ore 13:00 - 14:00	Lunch Sessions sponsorizzate – NO ECM
Ore 14:15 – 15:30	Comunicazioni Orali 1: SCREENING E NON SOLO (M. Ruoppolo, R. Barone)
Ore 15:30 – 16:30	Comunicazioni Orali 2: LA CLINICA in 10 diapositive (M.C. Schiaffino, A. Dardis)
Ore 16.30 – 17.00	Update MetabERN (M. Scarpa) Introdotta da: R. Parini, E. Pavanello
Ore 17.00 – 17.20	Discussione
Ore 17.20 – 18.00	LETTURA MAGISTRALE: TRAFFICKING CELLULAR E DISORDINI DELL'AUTOFAGIA (C. Dionisi Vici) Introdotta da: G. Andria
Ore 18:00 – 20:00	Aperitivo presso Centro Congressi Lingotto

Giovedì 24 Ottobre 2019

Ore 09:00 – 09:40	Update su Patologie dell'osso e malattie metaboliche ereditarie: nosologia e nuove strategie terapeutiche (E. Biamino) Introdotta da: G. Biasucci
Ore 09:40 – 11:00	SESSIONE PLENARIA: NUOVE FRONTIERE TERAPEUTICHE MODERATORI: A. Pession, P. Strisciuglio
Ore 09:40 – 10:30	Dalle cellule staminali di origine epatica alle microvescicole: frontiere biologiche ed esperienze terapeutiche (G. Camussi, M. Spada)
Ore 10:30 – 11:00	Il trapianto di fegato oggi (R. Romagnoli)
Ore 11:00 – 11:30	Coffee break



Società Italiana per lo studio
delle Malattie Metaboliche Ereditarie
e lo Screening Neonatale



Segreteria Organizzativa e Provider ECM n. 3282

info.simmesn@alfafcm.com

www.simmesn.it

Tel. +39 06 87756870 - 06 87756159

Via Paolo Emilio 10, 00192 Roma



X CONGRESSO NAZIONALE SIMMESN

Società Italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche
Ereditarie e lo Screening Neonatale

22/25 OTTOBRE 2019 TORINO

Ore 11:30 – 13:00	TAVOLA ROTONDA Trapianto di fegato: esperienze a confronto MODERATORI: C. Dionisi Vici, M. Spada (F. Porta, P. Calvo, G. Pintos Morell, J. Quintero Bernabeu, A. Burlina, E. Nicastro)
Ore 13:00 – 14:30	Lunch
Ore 13:00 - 14:00	Lunch Sessions sponsorizzate – NO ECM
Ore 14:30 – 15:30	Comunicazioni Orali 3: SCREENING E NON SOLO (F. Righetti, A. Tummolo)
Ore 15:30 – 16:00	GDL RAPPORTO TECNICO (M. Ruoppolo)
Ore 20:30	Cena

Venerdì 25 Ottobre 2019

Ore 09:00 – 10:00	Comunicazioni Orali 4: LA CLINICA in 10 diapositive (F. Menni, D. Concolino)
Ore 10:00 – 10:45	LETTURA MAGISTRALE: LE MALATTIE MITOCONDRIALI (M. Zeviani) Introdotta da: A. Bartuli
Ore 10:45 – 13:30	SESSIONE PLENARIA: NEUROMETABOLISMO MODERATORE: V. Leuzzi
Ore 10:45 – 11:15	Le malattie lisosomiali tra presente e futuro (G. Parenti)
Ore 11:15 – 12:00	Neurotrasmettitori e neurometabolismo cellulare (F. Porta, D. Martinelli)
Ore 12:00 – 12:15	Discussione
Ore 12:15 – 13:30	Premiazione Comunicazioni Orali e Poster Consegna Questionari ECM e Chiusura Congresso



Società Italiana per lo studio
delle Malattie Metaboliche Ereditarie
e lo Screening Neonatale



Segreteria Organizzativa e Provider ECM n. 3282

info.simmesn@alfafcm.com

www.simmesn.it

Tel. +39 06 87756870 - 06 87756159

Via Paolo Emilio 10, 00192 Roma