

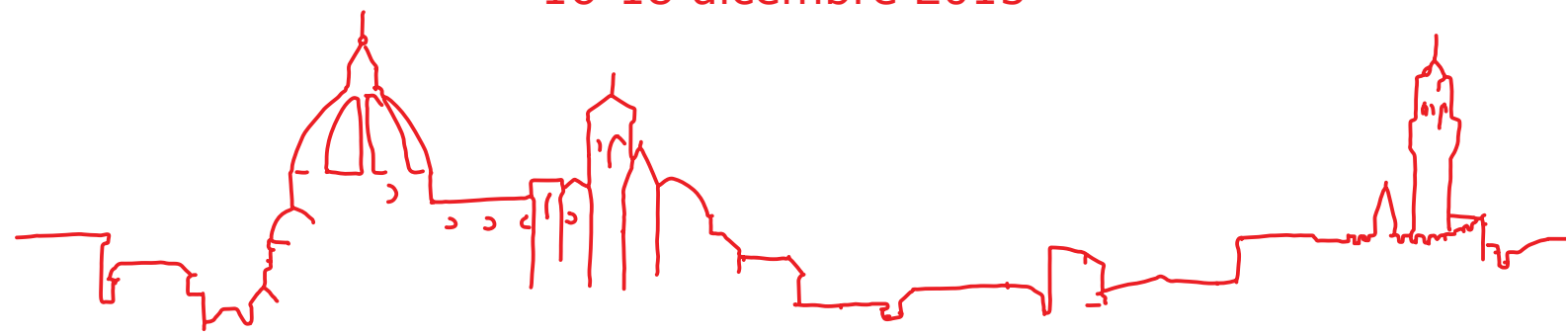
VII CONGRESSO NAZIONALE SIMMESN

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



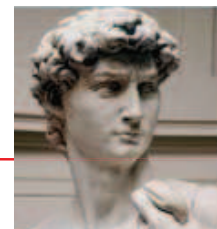
La complessità
delle Malattie Metaboliche Ereditarie:
dallo screening neonatale all'età adulta

Firenze, Palazzo degli Affari
16-18 dicembre 2015





VII CONGRESSO NAZIONALE SIMMESN
Firenze, Palazzo degli Affari
16-18 dicembre 2015



Presidente Onorario

Enrico Zammarchi

Presidente Congresso

Maria Alice Donati

Comitato Scientifico

Direttivo SIMMESN

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

Carlo Dionisi Vici (*Presidente*)

Carlo Corbetta (*Vice-Presidente*)

Sabrina Paci (*Segretario*)

Andrea Bordugo (*Tesoriere*)

Vincenzo Leuzzi (*Consigliere*)

Cristiano Rizzo (*Consigliere*)

Ubaldo Caruso (*Corresponding Member SSIEM*)

Comitato Organizzatore Locale

Elisabetta Pasquini

Renzo Guerrini

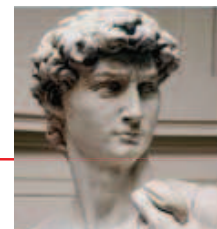
Giancarlo La Marca

Amelia Morrone

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA



OIC srl
Viale G. Matteotti, 7
50121 Firenze
Tel. 055 5035305
infosimmesn2015@oic.it



SALA A

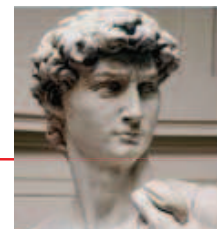
9.00 WORKSHOP PRECONGRESSUALE PARALLELO

11.40 PROGRAMMI SIMMESN DI ASSICURAZIONE QUALITÀ

A cura del Gruppo di lavoro SIMMESN per la qualità nei Laboratori

Moderatori: **V. Bellavia** (Palermo), **G. Giordano** (Padova)

- 9.00 Introduzione al Workshop
U. Caruso (Genova)
- 9.15 Valutazione esterna di qualità per lo screening delle iperfenilalaninemie
M. Cassanello (Genova)
- 9.30 Valutazione esterna di qualità per lo screening dell'ipotiroidismo congenito
C. Corbetta (Milano)
- 9.45 Il percorso della qualità in spettrometria di massa: dalla valutazione degli indicatori analitici al controllo di qualità interno ed esterno
C. Rizzo (Roma)
- 10.15 *Break*
- 10.40 Valutazione esterna di qualità per lo screening della fibrosi cistica
C. Corbetta (Milano)
- 10.55 Proficiency Testing per lo screening esteso
U. Caruso (Genova)
- 11.10 Prospettive future e discussione
- 11.40 Chiusura Workshop prima parte



SALA A

11.40 NUOVE FRONTIERE NEL LABORATORIO DI BIOCHIMICA CLINICA

13.00 Moderatori: **G. La Marca** (Firenze), **G. Moneti** (Firenze)

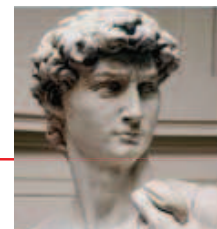
11.40 Il ruolo della spettrometria di massa
G. Giorgi (Siena)

12.00 Untargeted Metabolomics
G. Pieraccini (Firenze)

12.20 Studio profili steroidici: views and news
S. Persichilli (Roma)

12.40 Discussione e conclusioni

13.00 *Lunch*



SALA B

10.00 **WORKSHOP PRECONGRESSUALE PARALLELO**

13.00 **DIETETICA E MALATTIE METABOLICHE**

Coordinatori: **A. Bordugo** (Verona), **S. Paci** (Milano)

10.00 **Esperienza di un rappresentante della Commissione SSIEM-Dietitian Group (SSIEM-DG)**

A. MacDonald (Birmingham - UK)

10.45 Discussione

Presentazione delle attività dei sottogruppi di lavoro

11.00 Dieta chetogenica nelle malattie metaboliche congenite
F. Belli (Firenze), **G. Bruni** (Firenze), **S. De Leo** (Roma),
M. Marchiò (Modena)

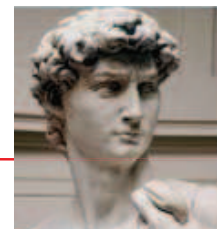
11.30 Dietoterapia nella PKU gravida
E. Albanese (Napoli), **A. Re Dionigi** (Milano),
J. Zuvadelli (Milano)

12.00 Discussione e nuove proposte

12.15 **Verso la definizione del ruolo del dietista per le MME: presentazione survey**
S.M. Bernabei (Roma), **A. Dianin** (Verona)

12.45 Discussione e conclusioni

13.00 *Lunch*



SALA A

13.00 LUNCH SESSION 1

14.00 NEUROASSESSMENT NEI DIFETTI DEL CICLO DELL'UREA

Moderatori: **C. Dionisi Vici** (Roma), **C. Marini** (Firenze)

13.00 Valutazione del funzionamento neuro-cognitivo nei disordini del ciclo dell'urea: Unmet needs e sfide future

C. Cazzorla (Padova)

13.15 Standardizzazione dei metodi di valutazione: definizione del protocollo

F. Nichelli (Modena)

13.30 Dati preliminari sui pazienti italiani con UCD: descrizione del campione

T. Mettieri (Firenze)

13.45 Visione del paziente a 360°: qualità della vita e capacità adattive in pazienti con UCD

S. Caviglia (Roma)

SESSIONE PLENARIA

14.00 SESSIONE INAUGURALE

14.30 APERTURA DEL CONGRESSO

Presidente Onorario Prof. **Enrico Zammarchi**

Presidente del Congresso Dott. **Maria Alice Donati**

Presidente SIMMESN Dott. **Carlo Dionisi Vici**

SALUTO DELLE AUTORITÀ

SESSIONE PLENARIA

14.30 ENCEFALOPATIE E MALATTIE METABOLICHE

16.00 Moderatori: **G. Andria** (Napoli), **B. Della Bernardina** (Verona)

14.30 Ceroidolipofuscinosi: update

F.M. Santorelli (Pisa)

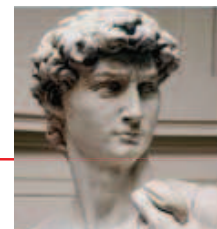
15.00 Nuove cause metaboliche di disturbo del movimento a esordio precoce

V. Leuzzi (Roma)

15.30 Genetica delle displasie cerebrali

R. Guerrini (Firenze)

16.00 *Coffee break*



SESSIONE PLENARIA

16.30 NOVITÀ NELLA DIAGNOSTICA DELLE MALATTIE

18.00 NEUROMETABOLICHE

Moderatori: **M. Filocamo** (Genova), **G. Sorge** (Catania)

16.30 Neuropatologia
A. Simonati (Verona)

16.50 Il Laboratorio: nuovi test
F. Deodato (Roma)
C. Carducci (Roma)

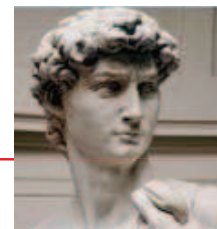
17.30 I test genetico-molecolari
A. Morrone (Firenze)

17.50 Discussione

18.00 ASSEMBLEA SIMMESN - ELEZIONI

20.00

20.30 *Cocktail di Benvenuto*

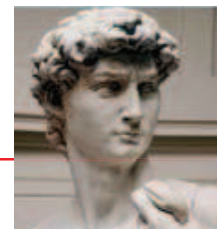
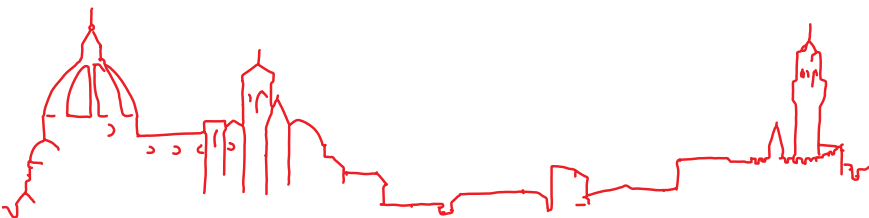


SESSIONE PLENARIA

- 8.30** **UPDATE MALATTIE MITOCONDRIALI**
13.00 Moderatori: **S. Di Mauro** (New York - USA), **M. Giovannini** (Milano)
- 8.30 Nuovi geni e nuove malattie
M. Zeviani (Cambridge - UK)
- 9.00 Variabilità fenotipica: l'esempio del deficit di coenzima Q10
L. Salviati (Padova)
- 9.30 Neuroimaging e Neurofisiologia
C. Barba (Firenze), **M. Mascalchi** (Firenze)
- 10.00 Nuove terapie-modelli animali
C. Garone (Cambridge - UK)
- 10.30 Trapianto in malattie mitocondriali
D. Diodato (Roma)
- 11.00 *Coffee break*
- 11.30** **COMUNICAZIONI ORALI**
13.00 Moderatori: **G. Biasucci** (Piacenza), **A. Fiumara** (Catania)
- 13.00 *Lunch*

SALA A

- 13.00** **LUNCH SESSION 2**
14.00 **NEW MILESTONE IN MORQUIO A**
Chairman: **G. Andria** (Naples)
- 13.00 Welcome and introduction
- 13.10 Clinical data of Elosulfase Alfa in Morquio A
R. Parini (Monza)
- 13.30 Patient-reported outcomes in Morquio A
C. Lavery (Amersham - UK)
- 13.50 Q&A session and meeting close



SALA A

14.30 SESSIONE PARALLELA

16.30 **PATOLOGIA METABOLICA AD ESORDIO TARDIVO/ADULTO**

Moderatori: **A.P. Burlina** (Bassano del Grappa), **D. Concolino** (Catanzaro)

14.30 Le malattie neurometaboliche

A. Federico (Siena)

15.00 Patologia metabolica a esordio acuto in età adulta

M. Rigoldi (Monza)

15.30 Disordini del movimento

N. Nardocci, G. Zorzi (Milano)

16.00 Patologia cardiaca

I. Olivotto (Firenze)

16.30 *Coffee break*

SALA B

14.30 SESSIONE PARALLELA

16.30 **STRATEGIE OPERATIVE NEL LABORATORIO DI SCREENING NEONATALE - CONFERMA DIAGNOSTICA**

Moderatori: **C. Meli** (Catania), **M. Ruoppolo** (Napoli)

14.30 Criticità fase preanalitica

S. Malvagia (Firenze)

14.45 Second Tier Testing nello screening esteso

G. La Marca (Firenze)

15.00 Test biochimici di conferma diagnostica: aminoacidi, acilcarnitine, acidi organici

C. Rizzo (Roma)

15.15 Galattosemia

F. Porta (Torino), **F. Righetti** (Bologna)

15.35 Biotinidasi

M. Camilot (Verona), **S. Funghini** (Firenze)

15.55 La conferma molecolare

C. Carducci (Roma), **L. Ferri** (Firenze)

16.25 Discussione

16.40 *Coffee break*



SESSIONE PLENARIA

17.00 **LINEE GUIDA EUROPEE PER LE MALATTIE DEL**
18.00 **METABOLISMO INTERMEDIO**

Moderatori: **R. Parini** (Monza), **P. Strisciuglio** (Napoli)

17.00 **A.B. Burlina** (Padova)

17.30 Discussione

18.00 **COMUNICAZIONI ORALI**

19.30 Moderatori: **D. Melis** (Napoli), **V. Stoppioni** (Fano)

21.00 *Cena Sociale*

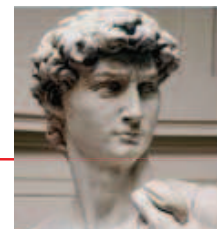


SESSIONE PLENARIA

- 8.30** **SCREENING NEONATALE**
10.30 Moderatori: **R. Cerone** (Genova), **A. Correr** (Napoli)
- 8.30 Rapporto tecnico
Comitato di Redazione
U. Caruso, M. Cassanello, R. Cerone, C. Corbetta
- 9.30 Novità legislative
S. Battilomo (Roma)
- 10.00 Discussione
- 10.30 *Coffee break*

SESSIONE PLENARIA

- 11.00** **TAVOLA ROTONDA SULLA PRESA IN CARICO DEL NEONATO:**
12.00 **OPINIONI A CONFRONTO**
Moderatori: **R. Agostiniani** (Pistoia), **A. Pession** (Bologna)
- Interventi preordinati: **P. Becherucci** (Firenze), **A. Cassio** (Bologna),
C. Dionisi Vici (Roma), **E. Pasquini** (Firenze)
- 11.40 Discussione



SESSIONE PLENARIA

12.00 SCREENING NEONATALE PER MALATTIE LISOSOMIALI (LSD):

13.30 OPINIONI A CONFRONTO

Moderatori: **B. Bembi** (Udine), **M. Di Rocco** (Genova),
M. Scarpa (Wiesbaden - D, Padova)

12.00 Comunicazione da parte del Gruppo di Lavoro LSD
G. Parenti (Napoli)

12.15 Esperienza Firenze
M.A. Donati (Firenze)

12.35 Esperienza USA
D.K. Grange (St. Louis - USA)

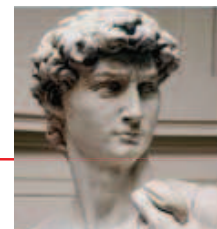
12.55 Esperienza Taiwan
Y.H. Chien (Taiwan - RC)

13.15 Discussione

13.30 *Lunch*

13.30 POSTER VIEW

14.30



SESSIONE PLENARIA

14.30 IL NEONATO CON PATOLOGIA METABOLICA

15.50 Moderatori: **G. Buonocore** (Siena), **P. Ghirri** (Pisa)

14.30 Malformazioni ed MME
G. Parenti (Napoli)

14.50 Epatopatie metaboliche con colestasi
M. Spada (Torino)

15.10 Vaccinazioni in malattie metaboliche e neuromuscolari
C. Azzari (Firenze)

15.30 Discussione

15.50 PREMIAZIONE COMUNICAZIONI ORALI E POSTER

16.10

16.10 Compilazione del questionario di apprendimento ECM e

16.15 Conclusione dei Lavori