

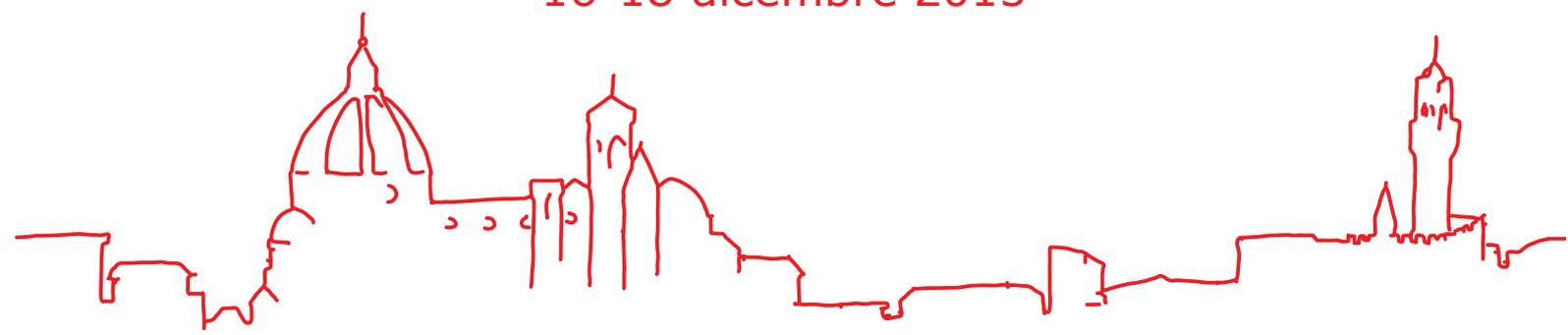
# VII CONGRESSO NAZIONALE SIMMESN

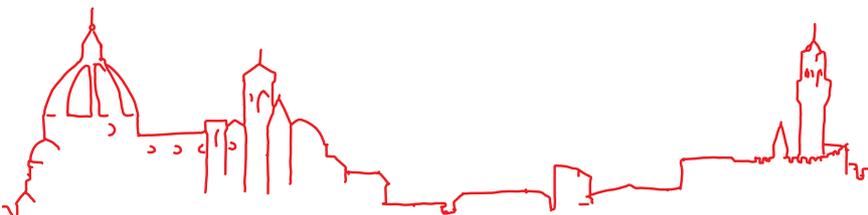
Società Italiana per lo Studio delle  
Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale



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

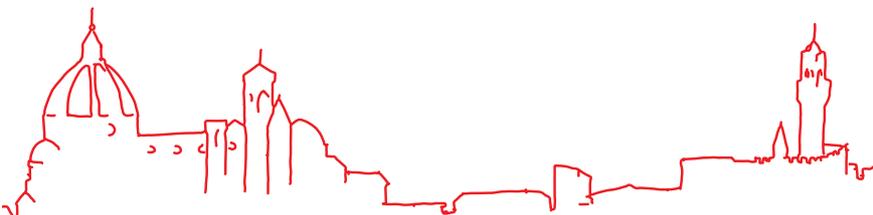
Giancarlo La Marca

Amelia Morrone

#### **SEGRETERIA ORGANIZZATIVA**



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



## SALA A

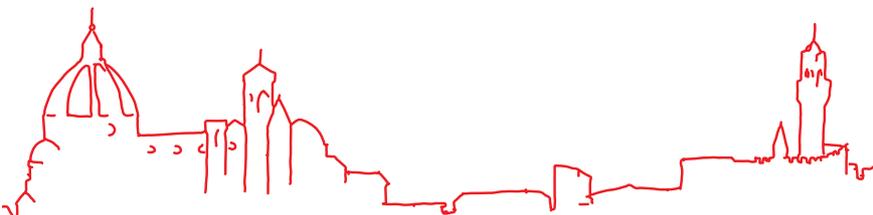
### **9.00** WORKSHOP PRECONGRESSUALE PARALLELO

### **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)

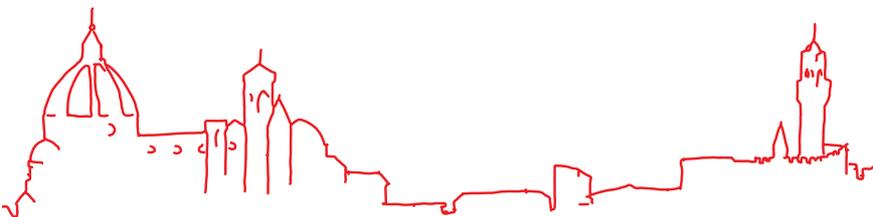
11.40 Il ruolo della spettrometria di massa  
**G. Giorgi** (Siena)

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)

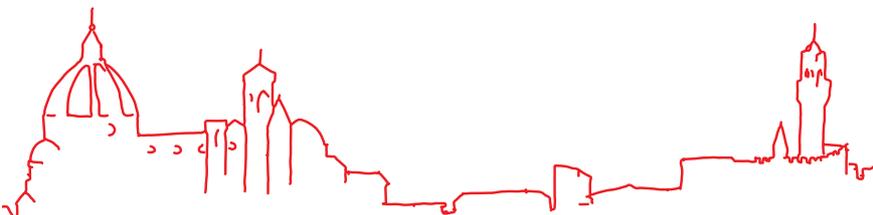
11.30 Dietoterapia nella PKU gravida  
**E. Albanese** (Napoli), **A. Re Dionigi** (Milano),  
**J. Zuvadelli** (Milano)

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**

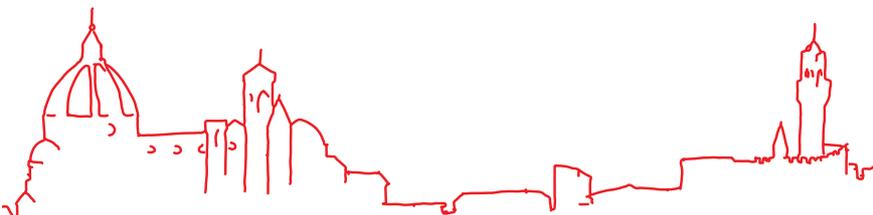
## **SALUTO DELLE AUTORITÀ**

## SESSIONE PLENARIA

### **14.30 ENCEFALOPATIE E MALATTIE METABOLICHE**

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

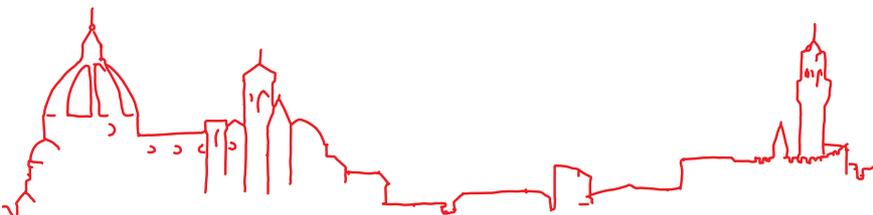
**A. Morrone** (Firenze)

17.50    Discussione

### **18.00    ASSEMBLEA SIMMESN - ELEZIONI**

**20.00**

20.30    *Cocktail di Benvenuto*

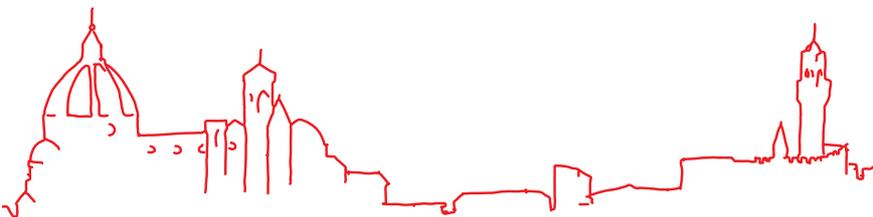


## SESSIONE PLENARIA

- 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

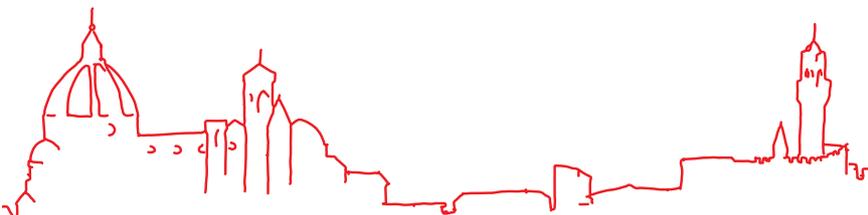
**M. Camilot** (Verona), **S. Funghini** (Firenze)

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)

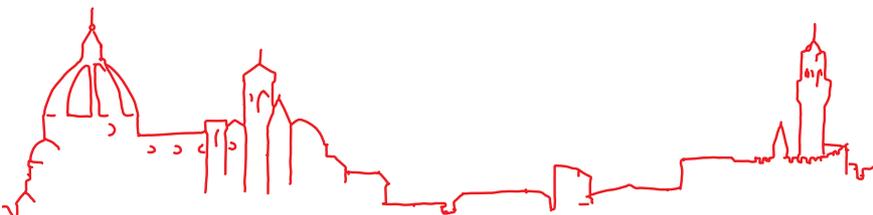
17.00    **A.B. Burlina** (Padova)

17.30    Discussione

**18.00**    **COMUNICAZIONI ORALI**

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

21.00    *Cena Sociale*

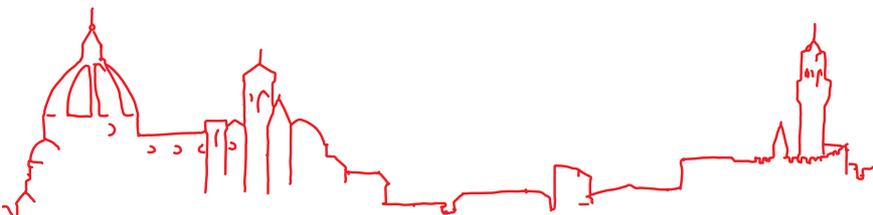


## SESSIONE PLENARIA

- 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)

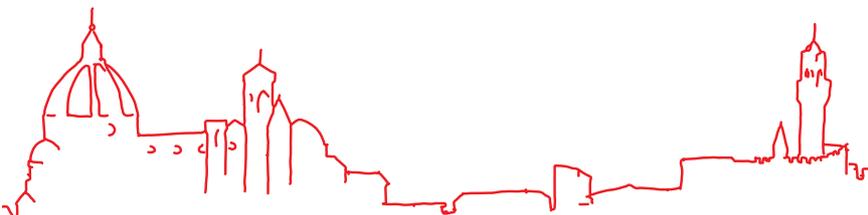
12.55 Esperienza Taiwan  
**Y.H. Chien** (Taiwan - RC)

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