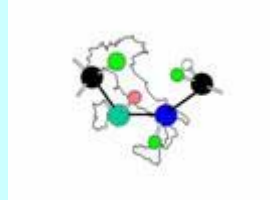




**SIMGePeD**



**SISMMME**



**SISN**

## **CONGRESSO CONGIUNTO**

**Malattie Genetiche e Metaboliche in Pediatria:**

**diagnosi, prevenzione e assistenza**

**Roma - Hotel Crown Plaza  
28 Novembre - 30 Novembre 2007**

***Programma avanzato***

## **Presidente Onorario**

Gaetano Sabetta

## **Comitato Organizzatore**

Italo Antonozzi, Carlo Dionisi-Vici, Vincenzo Leuzzi, Pierpaolo Mastroiacovo

## **Comitato Scientifico**

Direttivo SIMGePed - Direttivo SISMME - Direttivo SISN

## **Segreteria Organizzativa**



Via Valadier, 36

00136 Roma

T. 0632282213

[congressocongiunto@alfa-international.it](mailto:congressocongiunto@alfa-international.it)

## INFORMAZIONI UTILI

### **EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA**

L'EVENTO È IN FASE DI ACCREDITAMENTO ECM PRESSO IL MINISTERO DELLA SALUTE PER: MEDICI (GENETISTI, PEDIATRI, NEUROPSICHIATRI INFANTILI) - BIOLOGI - CHIMICI - DIETISTI - PSICOLOGI - INFERMIERI - TECNICI DI LABORATORIO - TERAPISTI DELLA NEURO E PSICOMOTRICITA' DELL'ETA' EVOLUTIVA - FISIOTERAPISTI)

### **ABSTRACT - ISTRUZIONI PER L'INVIO**

L'INVIO DEGLI ABSTRACTS DOVRÀ ESSERE EFFETTUATO ON LINE AI SEGUENTI INDIRIZZI E-MAIL: [congressocongiunto@alfa-international.it](mailto:congressocongiunto@alfa-international.it)

IL TESTO NON DOVRÀ ESSERE SUPERIORE ALLE 250 PAROLE ESCLUSI TITOLO, AUTORI, E LORO AFFERENZA- WORD PROCESSOR: MICROSOFT WORD, CARATTERE TIMES NEW ROMAN, DIMENSIONE 12, INTERLINEA 1, NON GIUSTIFICARE A DX.

STRUTTURA:

A) PRIMA RIGA: TITOLO IN LETTERE MAIUSCOLE E NERETTO

B) SECONDA RIGA: AUTORI (COGNOME, NOME)

C) TERZA RIGA: AFFERENZA DEGLI AUTORI

D) LASCIARE UNO SPAZIO: QUINDI TESTO DELL'ABSTRACT

GLI INTERESSATI SONO PREGATI DI INVIARE UNA COPIA CON AUTORI E AFFERENZA ED UNA SENZA PER LA VALUTAZIONE IN CIECO.

**DEADLINE PER L'INVIO: 5 OTTOBRE 2007 RICHIEDERE MODULO ALLA SEGRETERIA ORGANIZZATIVA (0632282213)**

### **QUOTE DI ISCRIZIONE**

ISCRIZIONE AL CONGRESSO:

€ 300,00 (IVA INCLUSA) ENTRO IL 15 OTTOBRE 2007

€ 350,00 (IVA INCLUSA) DOPO IL 15 OTTOBRE 2007

SPECIALIZZANDI E DOTTORANDI DI RICERCA

€ 150,00 (IVA INCLUSA) ENTRO IL 15 OTTOBRE 2007

€ 200,00 (IVA INCLUSA) DOPO IL 15 OTTOBRE 2007

ISCRIZIONE AI CORSI ALTRE FIGURE PROFESSIONALI

€ 50,00 (IVA INCLUSA) ENTRO IL 15 OTTOBRE 2007

€ 80,00 (IVA INCLUSA) DOPO IL 15 OTTOBRE 2007

LA QUOTA DI ISCRIZIONE COMPRENDE:

- PARTECIPAZIONE AI LAVORI SCIENTIFICI
- KIT CONGRESSUALE
- COFFEE BREAKS E LUNCHES PER I TRE GIORNI DI EVENTO
- 2 CENE SOCIALI PER LA SERA DEL 28/11 E DEL 29/11
- ATTESTATO DI PARTECIPAZIONE E ATTESTATO ECM
- VOLUME DEGLI ATTI

# MERCOLEDÌ 28 NOVEMBRE 2007

10.00 - 14.00: **Registrazione, Iscrizione, e Ritiro schede per Elezioni Consigli Direttivi**

11.00 - 12.00: **Riunione GISMet**

12.00-13.30: **Lunch tematico I - ACTELION**

"La riduzione del substrato con Miglustat nella malattia di Gaucher di tipo I ed in altre malattie da accumulo lisosomiale"

Moderatori: B. Bembi, C. Dionisi Vici

## **Introduzione**

B. Bembi

**Manifestazioni ossee della Malattia di Gaucher: esperienze internazionali**

R. Giorgino

**Altre applicazioni della terapia di riduzione del substrato**

G. Andria / S. Fecarotta

## **Discussione**

**Conclusioni** C. Dionisi Vici

14.00 - 16.00: **Relazioni a Invito** Moderatori: G. Andria (Napoli)

14.00 - Inaugurazione

14.10 G. Sabetta (Roma)

## ***Malattie Rare - Disabilità - Cure Palliative***

14.10 - Disabilities & Public health

14.40 C. Boyle (CDC, Atlanta, US)

14.40 - Moderatori G. Andria (Napoli) - P. Conti (Roma)

16.00

### *Tavola Rotonda*

Malattie Rare: problematiche organizzative ed assistenziali in Pediatria

Iniziative del Ministero della Salute

M. Cossutta (Roma)

Iniziative nella Regione Lazio

A. Battaglia (Roma)

Registro e rete assistenziale in alcune regioni italiane

P. Facchin (Padova)

La transizione delle cure dall'adolescenza all'età adulta

Sergio Bernasconi (Parma)

Cure palliative

F. Benini (Padova)

Database clinici

P. Mastroiacovo (Roma)

16.00 - 16.30: **Coffee Break**

16.30 - 18.30: **Comunicazioni Orali** Moderatori: C. Corbetta (Milano) F. Lilliu (Cagliari)

18.30 - 20.00: **Assemblea SISN**

18.30 - 20.00 **Assemblea SIMGePed**

20.30: **Cena Sociale**

## ***GIOVEDÌ 29 NOVEMBRE 2007***

**08.30 - 17.30: Seggio per votazioni Consiglio Direttivo SIMGePed & SISMME**

08.30 - 10.30: **Comunicazioni Orali**

Moderatori: P. Strisciuglio (Napoli) A. Selicorni (Milano)

10.15 - 10.40 **Coffee Break**

10.40 - 12.30: **Relazioni a Invito**

Moderatori: A. Burlina (Padova) - A. Ponzzone (Torino)

### **Difetti di Trasporto**

10.40 - 11.20 Mitocondri e Difetti di Trasporto

F. Palmieri (Bari)

11.20 - 11.40 La sindrome HHH

C. Dionisi-Vici (Roma)

11.40 - 12.00 Ritardo Mentale: Difetti di sintesi e trasporto della Creatina

V. Leuzzi (Roma)

12.00 - 12.30 Intolleranza alle Proteine con Lisinuria

G. Sebastio (Napoli)

12.30 - 14.00: **Lunch tematico II - (Genzyme)**

14.00 - 16.00: **Relazioni a Invito**

Moderatori: R. Cerone (Genova) - M. Burroni (Fano)

### **Screening**

14.00 - 15.00 *Tavola Rotonda*

Coordinatore I. Antonozzi (Roma)

Lo screening MS-MS in Italia - Problematiche e Modelli di Sviluppo

15.00 - 15.30 Rapporto Tecnico

R. Cerone (Genova)

15.30 - 16.00 Controllo di Qualità

U. Caruso (Genova)

Ipotiroidismo Congenito: dallo screening al follow-up, verifica di un modello organizzativo

15.30 - 16.00

A. Cassio (Bologna)

A. Olivieri (Roma)

16.00 - 16.30: **Coffee Break**

16.30 - 18.30: **Relazioni a Invito**

Moderatori: G. Corsello (Palermo) G. Cocchi (Bologna)

### **Problematiche Assistenziali nel Bambino Disabile**

16.30 - 16.50 Nutrire il Bambino Disabile

G. Zampino (Roma)

16.50 - 17.10 Il punto di vista del Gastroenterologo

A. Tedeschi (Reggio Calabria)

17.10 - 17.30 Il punto di vista del Chirurgo Digestivo

L. Dall'Oglio (Roma)

17.30 - 17.50 Il trattamento della Disfagia

A. Cerchiari (Roma)

17.50 - 18.10 Problematiche Relazionali

A. Costantino (Milano)

18.10 - 18.30 Discussione

18.30 - 20.00: **Assemblea SISMMME**

20.30: **Cena Sociale**



## VENERDÌ 30 NOVEMBRE 2007

08.30 - 12.30: **Sessioni Parallele - Corsi Tematici**

### **CORSO DI LABORATORIO**

### **DIAGNOSTICA DELLE MALATTIE LISOSOMIALI IN MEMORIA DI PAOLO DURAND**



**Moderatori**

1° parte

P. Di Natale (Napoli), C. Rizzo (Roma)

2° parte

U. Caruso (Genova), B. Bembi (Trieste)

8.30 - 8.35

**Introduzione al corso**

M. Filocamo (Genova)

08.35 - 9.00

**Le malattie lisosomiali:**

Classificazione - Patogenesi - Approccio alla diagnosi

G. Parenti (Napoli)

09.00 - 9.40

**Diagnosi Biochimica**

Analisi dei metabolici su urine:

- Mucopolisaccaridi e oligosaccaridi

L. Zampini (Ancona)

- Ac. Sialico e Sulfatidi

F. Corsolini (Genova)

Analisi Enzimatica: metodiche, specificità tissutali e interpretazione dei risultati

M. Stroppiano (Genova)



09.40 - 10.30

**Diagnosi Molecolare**

Metodiche

S. Regis (Genova)

Vantaggi e limiti

A. Morrone (Firenze)

10.30 - 11.00

**COFFEE BREAK**

11.00 - 11.25

**Coroidolipofuscinosi:** dalla morfologia all'analisi molecolare

F. Piemonte (Roma)

**Niemann-Pick tipo C:** dal "filipin staining" all'analisi molecolare

A. Dardis (Trieste)

11.25 - 12.05

**Consulenza Genetica e diagnosi prenatale.**

Esemplificazioni di difficoltà diagnostiche in presenza di pseudodeficienze enzimatiche e difetti di attivatori

M. Filocamo (Genova)

**Metodiche per lo screening di massa**

S. Pagliardini (Torino)

G. Lamarca (Firenze)

12.05 - 12.30

**Test genetici: implicazioni legali ed etiche**

F. Dagna Bricarelli (Genova)

**CORSO DIETISTE**

Moderatore:

R. Parini (Monza) S. De Leo (Roma)

08.30 - 09.30

**Dieta chetogena**

Nell'epilessia

A. Donati (Firenze)

Nelle malattie metaboliche

G. Uziel (Milano)

**Modalità dietoterapeutiche**

09.30 - 10.30

### **Glicogenosi**

Linee generali di trattamento

A. Pozzoli (Monza)

Glicogenesi tipo 1b

A. Burlina (Padova)

### **Modalità dietoterapeutiche**

10.30 - 11.00

### **COFFEE BREAK**

11.00 - 12.00

**Diete di esclusione nei disturbi del metabolismo dei carboidrati**

### **TAVOLA ROTONDA**

Coordinata da L. Fiori (Milano)

12.00 - 12.30

**Discussione ed interazione tra i presenti su problemi specifici da essi proposti**

### **CORSO SIMGEPED**

#### **COORDINATORI:**

**G. CAFIERO (ROMA) - P. DI FAZIO (ROMA) - P. MASTROIACOVO (ROMA) - A. RIGLIONI (ROMA) - A. SGUERA (ROMA)**

**08.30 - 09.30**

**Malattie genetiche e disabilità ad alta complessità assistenziale:**

elementi essenziali clinici e bisogni assistenziali

A. Battaglia (Pisa)

O. Gabrielli (Ancona)

A. Selicorni (Milano)

**09.30 - 10.30**

**Modelli di patologia:**

**NF1**

E. Bonioli (Genova)

G. Melegari (Parma)

**Pradel Willi**

M. Cappa (Roma)

M. Fiori (Roma)

**Del 22q11.2**

C. Digilio (Roma)

G. Cafiero (Roma)

**10.30 - 11.00**

***COFFEE BREAK***

**11.00 - 12.30**

Discussione ed interazione tra i presenti su problemi specifici da essi proposti

12.30 - 12.45

Premiazione delle migliori Comunicazioni Orali

12.45 - 13.00

Chiusura del Congresso (G. Sabetta)

13.00 - 14.30 Lunch Tematico III

## ELENCO RELATORI E MODERATORI

ANDRIA *Generoso* (Napoli)  
BATTAGLIA *Agatino* (Pisa)  
BEMBI *Bruno* (Trieste)  
BERNASCONI *Sergio* (Parma)  
BOYLE *Coleen* (Atlanta, USA)  
BURRONI *Massimo* (Fano)  
CAPPA *Marco* (Roma)  
CASSIO *Alessandra* (Bologna)  
CERONE *Roberto* (Genova)  
CONTI *Paolo* (Roma)  
CORSELLO *Giovanni* (Palermo)  
FILOCAMO *Mirella* (Genova)  
FIORI *Marcello* (Roma)  
LAMARCA *Giancarlo* (Firenze)  
LILLIU *Franco* (Cagliari)  
MELEGARI *Gordon* (Parma)  
OLIVIERI *Antonella* (Roma)  
PALMIERI *Ferdinando* (Bari)  
PARINI *Rossella* (Monza)  
PONZONE *Alberto* (Torino)  
REGIS *Stefano* (Genova)  
RIZZO *Cristiano* (Roma)  
SEBASTIO *Gianfranco* (Napoli)  
SGUERA *Anna* (Roma)  
STROPPIANO *Marina* (Genova)  
UZIEL *Graziella* (Milano)  
ZAMPINO *Giuseppe* (Roma)

ANTONNOZZI *Italo* (Roma)  
BATTAGLIA *Augusto* (Roma)  
BENINI *Franca* (Padova)  
BONIOLI *Eugenio* (Genova)  
BURLINA *Alberto* (Padova)  
CAFIERO *Giulietta* (Roma)  
CARUSO *Ubaldo* (Genova)  
CERCHIARI *Antonella* (Roma)  
COCCHI *Guido* (Bologna)  
CORBETTA *Carlo* (Milano)  
FACCHIN *Paola* (Padova)  
FIORI *Laura* (Milano)  
GABRIELLI *Orazio* (Ancona)  
LEUZZI *Vincenzo* (Roma)  
MASTROIACOVO *Pierpaolo* (Roma)  
MORRONE *Amelia* (Firenze)  
PAGLIARDINI *Severo* (Torino)  
PARENTI *Giancarlo* (Napoli)  
PIEMONTE *Fiorella* (Roma)  
POZZOLI *Angela* (Monza)  
RIGLIONI *Anna* (Roma)  
SABETTA *Gaetano* (Roma)  
SELICORNI *Angelo* (Milano)  
STRISCIUGLIO *Pietro* (Catanzaro)  
TEDESCHI *Antonio* (Reggio Calabria)  
ZAMPINI *Lucia* (Ancona)

## COLLABORAZIONI E RINGRAZIAMENTI SPONSOR

*Un particolare ringraziamento per la realizzazione del Congresso a:*

*GENZYME S.r.l.*

*MILUPA NUTRICIA*

*ACTELION PHARMACEUTICAL ITALIA*

*MEDIFOOD*

*PERKIN ELMER ITALIA*

*Si ringraziano inoltre:*

*AFR*

*APPLIED BIOSYSTEM*

*BIOMARINE*

*DMF*

*HUMANA ITALIA - DIVISIONE CLINICAL NUTRITION*

*NOOS*

*ORPHAN EUROPE*

*SHIRE HUMAN GENETIC THERAPIES*

## Come raggiungere la Sede Congressuale

### HOTEL CROWNE PLAZA ST PETER'S Via Aurelia Antica 415 - 00165 Roma



- Partenza da stazione termini,1
- A piedi per 50 metri
- fino alla fermata Termini
- Prendere la linea METRO A (BATTISTINI) per 10 fermate METRO A ogni 3 min.
- Scendere alla fermata Cornelia
- A piedi per 100 metri
- fino alla fermata C.NE CORNELIA/AURELIA
- Prendere la linea **889 (MAZZACURATI)** per 4 fermate or **892 (ALDOBRANDESCHI)** 889 ogni 15 min. 892 ogni 20 min.
- Scendere alla fermata AURELIA ANTICA/TORRE ROSSA
- A piedi per 150 metri
- fino all'arrivo via aurelia antica,415
- Metri percorsi 8400 metri