

Un particolare ringraziamento per la realizzazione del Congresso
Actelion Pharmaceuticals Italia
Chromsystems
Genzyme
Nutricia Italia
Orphan Europe
PerkinElmer

Si ringraziano inoltre
Biomarin Europe
Bio-Rad Laboratories
Humana
Innogenetics
Merck Serono
Noos
Nove Alpi
Shire Italia
Swedish Orphan
Vecchi & C. Piam - Div. Medifood

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

BM
Biomedica

BIOMEDIA srl - Silvia Terragni
Via L. Temolo, 4 - 20126 Milano
Tel. +39 02 45498282 - Fax: +39 02 45498199
E-mail: silvia.terragni@biomedica.net
www.biomedica.net

Congresso Nazionale SIMMESN - SIMGePeD

La diagnosi precoce delle malattie genetiche e metaboliche
tra nuove prospettive di cura e problematiche bioetiche

Cagliari, T Hotel

12-14 Ottobre 2009



con il patrocinio di



Programma



COMITATO SCIENTIFICO

Società Italiana Malattie Metaboliche Ereditarie e Screening Neonatale (SIMMESN)

Alberto Burlina (Padova)
Roberto Cerone (Genova)
Carlo Corbetta (Milano)
Giuseppe Giordano (Padova)
Vincenzo Leuzzi (Roma)
Amelia Morrone (Firenze)
Rossella Parini (Monza)
Ubaldo Caruso (Genova)
Italo Antonozzi (Roma)
Alessandra Cassio (Bologna)
Franco Lilliu (Cagliari)
Letizia Palillo (Palermo)
Severo Pagliardini (Torino)

Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite (SIMGePeD)

Generoso Andria (Napoli)
Angelo Selicorni (Milano)
Eugenio Bonioli (Genova)
Antonella Costantino (Roma)
Guido Cocchi (Bologna)
Orazio Gabrielli (Ancona)
Carlo Dionisi - Vici (Roma)

PRESIDENTE ONORARIO

Stefano De Virgiliis

PRESIDENTE DEL CONGRESSO

Franco Lilliu

COMITATO ORGANIZZATORE LOCALE

Roberta Balloi
Fulvia Frau
Fabrizio Gaviano
Franco Lilliu
Giuseppina Sanna
Graziolina Sanna

UO Malattie del Metabolismo e Screening Neonatale

II Clinica Pediatrica

E-mail: francolilliu@asl8cagliari.it

Andria Generoso, Napoli	Giovannini Marcello, Milano
Antonozzi Italo, Roma	La Marca Giancarlo, Firenze
Balata Antonio, Sassari	Leuzzi Vincenzo, Roma
Bartuli Andrea, Roma	Lilliu Franco, Cagliari
Bembi Bruno, Udine	Loche Sandro, Cagliari
Blau Nenad, Zurigo	Memo Luigi, Belluno
Boccone Loredana, Cagliari	Morrone Amelia, Firenze
Bonioli Eugenio, Genova	Ottonello Gianni, Cagliari
Burlina Alberto, Padova	Palillo Letizia, Palermo
Cantarella Giovanna, Milano	Parenti Giancarlo, Napoli
Cao Antonio, Cagliari	Picca Stefano, Roma
Caruso Ubaldo, Genova	Pisani Antonio, Napoli
Cassio Alessandria, Bologna	Pruna Dario, Cagliari
Cerchiari Antonella, Roma	Riva Enrica, Milano
Cerone Roberto, Genova	Rosatelli Cristina, Cagliari
Corbetta Carlo, Milano	Scarpa Maurizio, Padova
D'Agostino Paolo, Torino	Schiaffino Cristina, Genova
De Virgiliis Stefano, Cagliari	Seia Manuela, Milano
Della Casa Roberto, Napoli	Selicorni Angelo, Milano
Di Rocco Maja, Genova	Serra Gigliola, Sassari
Dionisi - Vici Carlo, Roma	Spagnolo Antonio G., Macerata
Donati Alice, Firenze	Strisciuglio Pietro, Napoli
Fanos Vassillios, Cagliari	Superti-Furga Andrea, Freiburg, Germany
Feracotta Simona, Napoli	Turricchia Stefano, Imola (BO)
Filocamo Mirella, Genova	Uziel Graziella, Milano
Galanello Renzo, Cagliari	Zampino Giuseppe, Roma
Giordano Giuseppe, Padova	

LUNEDÌ, 12 OTTOBRE 2009

CORSO SATELLITE: DISORDINI DEL METABOLISMO AD ESORDIO NEONATALE*Coordinatore: F. Lilliu**Moderatori: V. Fanos - A. Balata*

9.15	Presentazione del Corso
9.30	Il neonatologo e i disordini congeniti del metabolismo <i>G. Ottonello</i>
9.50	Approccio clinico e di laboratorio nel neonato con sospetta malattia metabolica <i>F. Lilliu</i>
10.10	Terapie mediche di emergenza nel neonato con disordine del metabolismo <i>A. Bartuli</i>
10.30	La terapia dialitica nello scompenso metabolico acuto del neonato <i>S. Picca</i>
10.50	Le cardiomiopatie metaboliche ad esordio neonatale <i>M.A. Donati</i>
11.10	Tavola rotonda: Predisposizione protocollo diagnostico - terapeutico nel sospetto di malattia metabolica nel neonato

12.00-13.30 Lunch Session Actelion Pharmaceuticals**MIGLUSTAT: NUOVE OPPORTUNITÀ TERAPEUTICHE***Moderatori: G. Andria - B. Bembi*

Aspetti neurologici della malattia di Niemann-Pick di tipo C
G. Uziel

Risultati di un trial indipendente finanziato dall'AIFA sull'efficacia del miglustat nella terapia della malattia di Niemann-Pick di tipo C
S. Fecarotta

Le manifestazioni ossee nella malattia di Gaucher di tipo 1: trial indipendente finanziato dall'AIFA
M. Di Rocco

LUNEDÌ, 12 OTTOBRE 2009

Miglustat - sicurezza e tollerabilità - dati dal programma di farmacovigilanza IS3
S. Turricchia

Discussione

13.00 Colazione di lavoro

14.00 APERTURA DEL CONGRESSO

Inaugurazione e Presentazione Congresso

14.30 LETTURA MAGISTRALE

Introduce: R. Galanello

APECED. Poliendocrinopatia autoimmune-candidiasi-distrofia ectodermica
A. Cao

SESSIONE DI APERTURA

Moderatori: G. Andria - M. Giovannini

15.10 Le osteocondrodisplasie tra difetti metabolici e dismorfologia
A. Superti Furga

15.40 Le epilessie ad eziologia metabolica
V. Leuzzi

16.10 Discussione

16.30 Coffee Break

17.00 COMUNICAZIONI

Moderatori: M. Filocamo - P. Strisciuglio

18.00 ASSEMBLEA SIMGePeD

20.30 Cocktail di benvenuto - Cena

MARTEDÌ, 13 OTTOBRE 2009

I SESSIONE: MALATTIE GENETICO-METABOLICHE A PROGNOSI INFAUSTA

Moderatori: A. Selicorni - E. Riva

8.30 Le malattie genetiche
L. Memo

8.50 Malattie metaboliche ereditarie in età pediatrica
A. Burlina

9.10 Aspetti etici
A. Spagnolo

9.30 Aspetti legali
P. D'Agostino

9.50 Discussione

10.30 Coffee Break

11.00 COMUNICAZIONI

Moderatori: D. Pruna - MC Schiaffino

13.00 Colazione di lavoro

13.30-15.00 Lunch Session Genzyme

UPDATE NELLA GESTIONE DELLE MALATTIE LISOSOMIALI

Moderatori: A. Burlina - F. Lilliu

Malattia di Gaucher

Obiettivi terapeutici: la stabilità di malattia e la variazione della frequenza del trattamento

M. Di Rocco

Malattia di Fabry

Dal bambino all'adulto: problematiche diagnostiche, evidenze cliniche ed esperienza terapeutica con terapia enzimatica sostitutiva

A. Pisani

Mucopolisaccaridosi I

Aggiornamenti sulla Mucopolisaccaridosi I

M. Scarpa

MARTEDÌ, 13 OTTOBRE 2009

Malattia di Pompe

Problematiche cliniche e terapeutiche nella Malattia di Pompe

G. Parenti

Discussione

II SESSIONE: SCREENING NEONATALE*Moderatori: A. Cassio - S. Loche*

- 15.00 Programmi nazionali di controllo qualità
U. Caruso
- 15.15 Rapporto tecnico su programmi di screening in Italia
R. Cerone
- 15.30 Lo screening esteso - il ruolo del laboratorio nello screening e nella diagnosi
C. Corbetta, A. Morrone
- 16.10 Positività allo screening esteso - il ruolo del clinico: presa in carico e percorsi assistenziali
C. Dionisi-Vici
- 16.30 Discussione
- 16.45 *Coffee Break*
- 17.15-17.45 **SESSIONE Merck Serono**
Moderatore: A. Burlina
- BH4 responsiveness
N. Blau
- 18.00 ASSEMBLEA SIMMESN
- 21.00 *Cena Sociale*

MERCOLEDÌ, 14 OTTOBRE 2009

SESSIONI PARALLELE

- 9.00-11.00 **2ND TIER TESTING PER LO SCREENING NEONATALE**
Moderatori: I. Antonozzi - C. Rosatelli
- 9.00 Fibrosi Cistica
M. Seia
- 9.30 Iperplasia Surrenalica Congenita
G. Giordano
- 10.00 2nd-tier testing nello screening esteso: opzionale o necessario?
G. La Marca
- 10.30 Discussione
- 9.00-11.00 **LA DEGLUTIZIONE NEL PAZIENTE CON DISABILITÀ GRAVE**
Moderatori: G. Serra - G. Zampino
- 9.00 Le sindromi malformative con grave disturbo della deglutizione
L. Boccone
- 9.20 La disfagia nelle malattie metaboliche
R. Della Casa
- 9.40 Fisiopatologia dei disturbi della deglutizione e flow-chart diagnostica
G. Cantarella
- 10.00 Il trattamento logopedico dei disturbi della deglutizione nei pazienti ad alta complessità assistenziale
A. Cerchiari
- 10.20 Discussione
- 11.00 *Coffee Break*
- 11.30 **COMUNICAZIONI**
Moderatori: E. Bonioli, L. Palillo
- 12.30 Premiazione Comunicazioni
- 13.00 Chiusura del Congresso

SEDE CONGRESSUALE

T Hotel - Via dei Giudicati 66 - 09131 Cagliari
Tel. 070/47400
Sito web www.thotel.it

SISTEMAZIONE ALBERGHIERA

FIRST CLASS srl - Sig.ra Rosaria Riccio
Via per Cesate 1 - 20024 Garbagnate Milanese (MI)
Tel.: 02/99022026 - Fax 02/99066315
E-mail: firstclass.tour@tiscali.it

TRASFERIMENTI

Sarà espletato un servizio transfer dagli hotel alla Sede Congressuale e viceversa. Il servizio sarà valido solo per coloro che avranno prenotato la camera in hotel tramite l'Agenzia First Class. In particolare sarà previsto un servizio transfer la mattina del 12 ottobre dagli hotel alla Sede Congressuale in tempo utile per poter partecipare alla lunch session.

CONTRIBUTI SCIENTIFICI

Abstract sugli argomenti del Congresso saranno valutati dalla Segreteria Scientifica per la presentazione come poster o comunicazioni orali. Il tempo di presentazione delle comunicazioni orali dovrà assolutamente contenersi in sei minuti, comprendenti la discussione (4'+2')

Gli Abstract devono essere inviati via Internet, collegandosi al sito www.biomed.net e seguendo l'apposito link.

Il termine ultimo per la presentazione degli Abstract è fissato al **4 settembre 2009**.

L'accettazione e le modalità di presentazione saranno consultabili a partire dal **21 settembre 2009**.

Tutti i lavori selezionati saranno inseriti nel Volume degli Atti del Congresso. **Almeno uno degli autori deve essere iscritto al Congresso.**

CREDITI ECM

Il Convegno è in corso di accreditamento presso il Programma Nazionale di Educazione Continua in Medicina del Ministero della Salute per le professioni di Medico (Discipline: Neonatologia, Neuropsichiatria infantile, Pediatria) Biologo, Chimico, Tecnico Sanitario Laboratorio Biomedico, Dietista.

Per avere diritto ai crediti è obbligatorio frequentare il 100% del totale delle ore di formazione e superare il test di apprendimento.

ATTESTATO

Ai partecipanti sarà rilasciato un attestato di partecipazione valido per l'inserimento nel curriculum formativo.

ATTI DEL CONGRESSO

Ai partecipanti sarà consegnato il Volume Didattico contenente gli Atti del Congresso.

CENA SOCIALE

La partecipazione alla Cena Sociale del 13 ottobre è riservata ai partecipanti al Congresso e agli accompagnatori regolarmente iscritti. Il personale delle Aziende Sponsor che desidera partecipare alla cena sociale, è tenuto a confermare la partecipazione in Segreteria entro e non oltre il 2 ottobre 2009.

Il costo della cena sociale è di € 60,00.

QUOTE E MODALITÀ DI PARTECIPAZIONE (quote esenti IVA*)

INTERO CONGRESSO	ENTRO IL 31/08/2009	DOPO IL 31/08/2009
Medico	€ 300,00	€ 350,00
Biologo, Chimico	€ 200,00	€ 250,00
Tecnico di Laboratorio	€ 80,00	€ 130,00
Dietista	€ 80,00	€ 130,00
Accompagnatore	€ 150,00	€ 200,00

CORSO NEONATOLOGIA

Medico iscritto all'intero congresso	free
Medico	€ 50,00

Studenti e Specializzandi che desiderano partecipare ai lavori devono segnalare la propria presenza, inviando scheda di iscrizione debitamente compilata entro 7 giorni dalla data di inizio dell'evento.

La partecipazione ai lavori è gratuita. L'iscrizione non dà diritto alle Cene Sociali e ai Crediti ECM.

**esenti IVA ai sensi dell'articolo 10 n. 20 del DPR 633/1972*

Le quote comprendono

- ▶ Atti del Congresso
- ▶ Borsa Congressuale
- ▶ Partecipazione alle Sessioni Scientifiche
- ▶ Attestato di Partecipazione
- ▶ Presentazione sino a due Poster
- ▶ Cene sociali
- ▶ Colazioni di lavoro & Coffee break

MODALITÀ DI ISCRIZIONE

- ▶ **on-line** al sito www.biomed.net.
- ▶ tramite **posta** scheda da inviare a Biomedica Srl, via Libero Temolo, 4 - 20126 Milano
- ▶ tramite **fax** al numero 02/45498199.

Copia dell'avvenuto pagamento dovrà essere allegata alla scheda per le modalità posta e fax. Le iscrizioni saranno accettate automaticamente secondo l'ordine di arrivo alla Segreteria.

E' possibile iscriversi fino a 5 giorni prima dell'inizio dell'evento salvo disponibilità di posti.

Gli specializzandi dovranno tassativamente allegare alla scheda di iscrizione un documento che attesti la posizione.

ISCRIZIONE DA PARTE DI ASL

I partecipanti iscritti dalle ASL di appartenenza sono pregati di inviare la scheda di iscrizione accompagnata dalla richiesta della ASL specificando:

- ▶ che il richiedente è un dipendente ASL
- ▶ i dati fiscali relativi all'azienda ASL per la fatturazione

Il partecipante deve anticipare la Quota, qualora l'ASL non riuscisse ad effettuare il versamento insieme all'iscrizione. Sarà rilasciata fattura quietanzata intestata all'ASL. Non saranno accettate iscrizioni prive dei requisiti richiesti. Una volta emesse le fatture non potranno essere modificate.

MODALITÀ DI PAGAMENTO

I pagamenti potranno essere effettuati tramite:

- ▶ **Assegno bancario** non trasferibile intestato a Biomedica srl da spedire a:
Biomedica srl, Via L. Temolo, 4 - 20126 Milano
- ▶ **Bonifico Bancario** intestato a Biomedica srl
IBAN IT 10 X 02008 01619 000004795238 Unicredit - Ag. 19 Milano
Indicare nella causale: codice 25/09
- ▶ **Conto Corrente Postale** intestato a Biomedica srl Via L. Temolo 4, 20126 Milano C/C 22981203
Indicare nella causale: codice 25/09
- ▶ **Carta di credito** attraverso l'iscrizione in modalità on-line dal sito www.biomedica.net
transazione sicura con circuito Banca Sella

Copia del bonifico bancario o del bollettino postale dovrà essere allegata alla scheda di iscrizione.
Non saranno accettate iscrizioni senza il pagamento della relativa quota.

CANCELLAZIONI E RIMBORSI

Per le rinunce che perverranno alla Segreteria Organizzativa fino a 7 giorni prima dell'inizio del corso verrà rimborsato il 50% della quota d'iscrizione. Dopo tale data non è previsto alcun tipo di rimborso. Inoltre non saranno rimborsate quote di iscrizioni non usufruite, per le quali non sia pervenuta la relativa rinuncia entro i termini stabiliti. In qualsiasi momento è comunque possibile sostituire il nominativo dell'iscritto.

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

BIOMEDIA srl - Silvia Terragni
Via L. Temolo, 4 - 20126 Milano
Tel. +39 02 45498282 - Fax: +39 02 45498199
E-mail: silvia.terragni@biomedica.net
www.biomedica.net



