

COLLABORAZIONI

Un particolare ringraziamento per la realizzazione del Congresso a:

**ACTELION PHARMACEUTICAL ITALIA
DMF**

GENZYME S.r.l.

**HUMANA ITALIA – DIVISIONE CLINICAL NUTRITION
MEDIFOOD**

MILUPA

PERKIN ELMER ITALIA

SHS INTERNATIONAL

TKT EUROPE AB

Si ringraziano inoltre:

Banca Marche Pesaro, Cantina “La Morciola” – Pesaro, Fondazione Cassa di Risparmio di Pesaro, Lavanderia Centro Italia – Sant’Angelo in Vado, Mead Johnson Nutritionals, Noos s.r.l., Orphan Europe, UCB Pharma, Whatman International Ltd.

InterContact

relazioni pubbliche.organizzazione eventi



SISMME



SISN



GENCLI

CONGRESSO NAZIONALE 2006

STRATEGIE DIAGNOSTICHE ED ASSISTENZIALI GARANZIA DI QUALITÀ

Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie (SISMME)

VIII Congresso

Società Italiana per gli Screening Neonatali (SISN)

X Congresso

Gruppo di Studio di Genetica Clinica Società Italiana di Pediatria (GENCLI)

XXV Congresso

*Azienda Sanitaria Unica Regione Marche
U.O.C. Neuropsichiatria Infantile - Ospedale di Fano - Zona Territoriale 3*

Programma definitivo

11-13 Ottobre 2006

Centro Congressi - Hotel Flaminio

Pesaro

BENVENUTI

In questi ultimi anni si è assistito ad una rivoluzione nel campo della prevenzione delle malattie metaboliche ereditarie. In una goccia di sangue si è ora in grado di riconoscere più di 50 diverse malattie ma non è chiaro quali siano le conseguenze di questa rivoluzione, sia in termini di affidabilità diagnostica che di validità dell'approccio terapeutico.

Nel nostro paese siamo ancora in una fase iniziale di valutazione, mentre negli Stati Uniti sono coinvolti da anni non solo la classe medica ma anche gli enti governativi. Alla luce di questa esperienza il prof. Piero Rinaldo della Mayo University (USA), che è l'opinion leader per questo argomento, è stato invitato per definire i processi che hanno permesso la stesura delle linee guida per lo screening mediante questa nuova tecnologia.

E' stato inoltre invitato il prof. Peter Burgard dell'Università di Heidelberg (Germania) che ha redatto per la società tedesca di malattie metaboliche ereditarie in collaborazione con la società tedesca di pediatria, le linee guida per il trattamento della fenilchetonuria, glutarico aciduria tipo I e malattie mitocondriali.

Viene discussa la possibilità di linee guida anche per le malattie lisosomiali alla luce dei nuovi trattamenti terapeutici che hanno radicalmente cambiato la prognosi di queste patologie ma che rappresentano un costo elevatissimo per il sistema sanitario nazionale.

Il trattamento dietetico nella patologia metabolica viene discusso con un confronto tra pediatri metabolici e dietisti; parteciperà alla discussione la prof. Eliane Depondt (Parigi).

Sono inoltre previste sessioni dedicate alla diagnosi di laboratorio delle malattie metaboliche ereditarie e alla dietoterapia con uno specifico indirizzo rivolto alle dietiste.

Il Comitato Organizzatore

COMUNICAZIONI – II SESSIONE Giovedì 12 Ottobre 2006 – Ore 16.30-18.00

Discussants: A. Fiumara, A. Selicorni

Negro I., Cassanello M., Caruso U., Schiaffino MC., Bruno C., Cassandrini D., Beluschi C., Cerone R.: *Diagnosi postmortem di carnitina palmitoiltransferasi II su spot di sangue neonatale mediante tandem mass spectometry e indagini molecolari.*

Carbone MT., Correrà A., Daniele A., Cardillo G., Pennino C., Castaldo G., Salvatore F.: *Analisi funzionale di nuove mutazioni missense in pazienti con iperfenilalaninemia di tipo mild.*

Cavicchi C., Morrone A., Pasquini E., Ciani F., Gasperini S., Procopio E., Sibilio M., Parenti G., Zammarchi E., Donati MA.: *Metilmalonico aciduria con omocistinuria tipo cblC: analisi molecolare in pazienti italiani.*

Leuzzi V., Giovanniello T., Carducci Ca., Carducci Cl., Di Sabato ML., Artiola C., Antonozzi I.: *Due nuove mutazioni sul gene della tirosina idrossilasi (TH) in paziente con diagnosi di paralisi cerebrale discinetica a lenta progressione.*

Trevisson E., Salviati L., Baldoïn MC., Burlina AP., Burlina AB.: *Deficit di arginino succinato liasi (ASL): identificazione di un nuovo pseudogene e di 14 nuove mutazioni del gene ASL in una coorte di pazienti italiani.*

Iapichino L., Caserta M., Castana C., Dionisi-Vici C., Gruttadauria S., Spada M., Gridelli B.: *Trapianto epatico da donatore vivente in una paziente con deficit di Ornitina Carbamil Transferasi (deficit OCT).*

Furlan F., Pozzoli A., Sersale G., Santus F., Rigoldi M., Mariani S., Parini R.: *Gravidanza in una donna con difetto di ornitina transcarbamilasi (OTC).*

Meli C., Haberle J., Caruso U., Schiaffino MC., Sorge A., Fiumara A., Sorge G.: *Difetto di N-acetilglutammato sintetasi ad esordio acuto neonatale.*

Ferrero GB., Belligni E., Messa J., DeGregori M., Sorasio L., Delmonaco AG., Zuffardi O., Silengo M.: *Anomalie criptiche subtelomeriche in 80 pazienti affetti da ritardo mentale.*

Ferrero GB., Delmonaco AG., Rossi C., Ferrari S., Baldassarre G., Biamino E., Banaudi E., Silengo M.: *Due nuove mutazione di PTPN11 in un caso familiare e in uno sporadico di sindrome di Noonan.*

COMUNICAZIONI – I SESSIONE

Mercoledì 11 Ottobre 2006 – Ore 16.45-18.00

Discussants: V. Leuzzi, G. Parenti

Burlina AB., Zanco C., Mainini N., Del Rizzo M., Chillemi C., Burlina AP.: *Utilizzo di una miscela di amminoacidi neutri (LNAA) in un gruppo di pazienti giovani adulti con fenilchetonuria (PKU).*

Fiori L., Casero D., Minghetti D., Salvatici E., Triscari E., Riva E., Agostoni C., Giovannini M.: *Acidi grassi polinsaturi a lunga catena in adolescenti affetti da iperfenilalaninemia in dietoterapia e a dieta libera.*

Giovannini M., Fiori L., Casero D., Paci S., Triscari E., Bonza M., Salvatici E., Riva E.: *Profilo aminoacidico e livelli di albumina plasmatica, proteine e transferrina in pazienti iperfenilalaninemici in dietoterapia: effetti di sei mesi di supplementazione con una miscela aminoacidica a lento assorbimento.*

Stoppioni V., Boltri L., Angradi C., Geronzi P., Mancini M., Tarsi E., Burroni M.: *Considerazioni sugli aspetti neuropsicologici dei soggetti PKU in dietoterapia.*

La Marca G., Malvagia S., Pasquini E., Donati MA., Gasperini S., Procopio E., Ciani F., Zammarchi E.: *Screening neonatale per le malattie metaboliche in Toscana mediante LC-MS/MS: prima esperienza italiana.*

D'Apolito O., Garofalo D., Paglia G., Scarano C., Antonetti R., Corso G.: *Determinazione mediante LC/MSMS dei valori di riferimento di amminoacidi e acilcarnitine da "blood spot" su neonati della provincia di Foggia.*

Carducci Cl., Santagata S., Carducci Ca., Pozzessere S., Giovanniello T., Leuzzi V., Antonozzi I.: *Screening neonatale della galattosemia mediante spettrometria di massa tandem.*

Bal M., Cassio A., Piazzì S., Sciutti R., De Cristofaro E., Balsamo A., Cicognani A.: *Influenza della patologia tiroidea materna sullo Screening neonatale: esperienza di un Centro Regionale.*

Presidente del Congresso

Massimo Burroni

Comitato Organizzatore e Segreteria Scientifica
U.O.C. Neuropsichiatria Infantile – Ospedale Fano (PU)
Centro Screening Neonatale – Regione Marche

Vera Stoppioni

Patrizia Geronzi

Manuela Mancini

Elisabetta Tarsi

Renzo Ciatti

Coordinamento Scientifico

Direttivi delle Società Scientifiche

Società Italiana per gli Screening Neonatali (SISN)

Presidente: Roberto Cerone (Genova)

Consiglieri:

Italo Antonozzi (Roma)

Alessandra Cassio (Bologna)

Franco Lilliu (Cagliari)

Severo Pagliardini (Torino)

Letizia Palillo (Palermo)

Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie (SISMME)

Presidente: Alberto Burlina (Padova)

Consiglieri:

Carlo Corbetta (Milano)

Giuseppe Giordano (Padova)

Vincenzo Leuzzi (Roma)

Amelia Morrone (Firenze)

Rossella Parini (Monza)

Gruppo di Studio di Genetica Clinica della Società Italiana di Pediatria (GENCLI)

Segretario: Pierpaolo Mastroiacovo (Roma)

Consiglieri:

Eugenio Bonioli (Genova)

Giovanni Battista Ferrero (Torino)

Agata Fiumara (Catania)

Luigi Memo (Treviso)

Angelo Selicorni (Milano)

Luigi Tarani (Roma)

COME RAGGIUNGERE LA SEDE CONGRESSUALE

La città di Pesaro, posta a 30 Km a sud di Rimini, è comodamente raggiungibile da:

- Autostrada A14 Bologna-Bari, uscita Pesaro-Urbino;
- Treno Milano-Bari;
- Aeroporti di riferimento: Bologna, Forlì, Rimini, Falconara-Ancona.

Patrocini richiesti:

**Università degli Studi “Carlo Bo” - Urbino
Regione Marche
Provincia Pesaro e Urbino
Città di Pesaro**



INFORMAZIONI GENERALI

SEDE

Centro Congressi

HOTEL FLAMINIO - Via Parigi, 8 – 61100 PESARO - Tel. 0721 400303

Fax 0721 403757, Web: www.hotelflaminio.com - info@hotelflaminio.com

QUOTE DI ISCRIZIONE

Medico – Biologo – Chimico – Farmacista –
Tecnico di Laboratorio – Dietista

Entro il 31 agosto 2006

Euro 250,00 (IVA inclusa)

Dopo il 31 agosto 2006

Euro 300,00 (IVA inclusa)

Studenti universitari e Specializzandi

Gratuita*

(allegare certificato iscrizione universitaria o alla
Scuola di Specializzazione)

Dopo il 30 settembre 2006 si accetteranno iscrizioni esclusivamente in sede
congressuale.

L'iscrizione dà diritto a: partecipazione ai lavori scientifici, kit congressuale,
Cd-Rom degli abstract, attestato di frequenza, crediti ECM, coffee break,
colazioni di lavoro, cene dell'11 e del 12 ottobre.

*L'iscrizione gratuita prevede l'accesso alla sede congressuale e l'attestato di
partecipazione, con esclusione dei crediti ECM.

ANNULLAMENTI

Per annullamenti pervenuti entro il 15 settembre 2006 è previsto un rimborso del 50%
della quota versata; dopo tale data non è previsto alcun rimborso. La richiesta deve
pervenire per iscritto alla Segreteria Organizzativa che provvederà a rendere
l'importo, detratto di € 20,00 quale costo di gestione, dopo la fine del Congresso.

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

InterContact – Via Genga, 8 - 61100 Pesaro – Tel. 0721 26773 –

Fax 0721 25205-E-mail: f.gallinari@intercontact.it, Web: www.intercontact.it

DESK SEGRETERIA

La Segreteria in sede congressuale sarà aperta nei seguenti orari:

MERCOLEDI 11 OTTOBRE dalle ore 12.00 alle ore 20.30

GIOVEDI 12 OTTOBRE dalle ore 08.00 alle ore 18.30

VENERDI 13 OTTOBRE dalle ore 08.00 alle ore 14.00

ELENCO RELATORI E MODERATORI

Agostoni Carlo (Milano)
Andria Generoso (Napoli)
Antonozzi Italo (Roma)
Balsamo Antonio (Bologna)
Bonioli Eugenio (Genova)
Burgard Peter (Heidelberg)
Burlina Alberto (Padova)
Carnevale Franco (Bari)
Caruso Ubaldo (Genova)
Cassanello Michela (Genova)
Cassio Alessandra (Bologna)
Cerone Roberto (Genova)
Coppa G. Valentino (Ancona)
Corbetta Carlo (Milano)
Depondt Eliane (Parigi)
Di Capua Matteo (Roma)
Dionisi-Vici Carlo (Roma)
Donati Maria Alice (Firenze)
Ferrero G. Battista (Torino)
Fiori Laura (Milano)
Fiumara Agata (Catania)
Giordano Giuseppe (Padova)

Giovannini Marcello (Milano)
Grandi Marco (Milano)
Leuzzi Vincenzo (Roma)
Lilliu Franco (Cagliari)
Memo Luigi (Treviso)
Morrone Amelia (Firenze)
Padoan Rita (Brescia)
Parenti Giancarlo (Napoli)
Parini Rossella (Monza)
Ponzone Alberto (Torino)
Rinaldo Piero (Rockester-USA)
Sabetta Gaetano (Roma)
Salviati Leonardo (Padova)
Scarano Gioacchino (Benevento)
Sebastio Gianfranco (Napoli)
Selicorni Angelo (Milano)
Spada Marco (Torino)
Strisciuglio Pietro (Catanzaro)
Zacchello Franco (Padova)
Zammarchi Enrico (Firenze)
Zampino Giuseppe (Roma)

Mercoledì 11 Ottobre 2006

13.30	Saluto ai partecipanti	M. Burroni, Autorità e Presidenti Società Scientifiche
	I Sessione: È sempre corretto che il neonato diventi paziente? Presidente: F. Zacchello Discussants: G. Scarano, G. Sabetta	
14.00-15.00	<u>Lettura Magistrale</u> : Cosa ha cambiato lo Screening esteso per le malattie metaboliche?	P. Rinaldo
15.00-15.20	Sindrome adreno-genitale	A. Balsamo
15.20-15.40	Fibrosi cistica	R. Padoan
15.40-16.00	discussione generale	
16.00-16.30	break	
	Comunicazioni – I Sessione Discussants: V. Leuzzi, G. Parenti	
16.30-16.45	<u>Intervento preordinato</u> : Rapporto del Gruppo di Lavoro SISMMME-SISN sulla spettrometria di massa	U. Caruso, I. Antonozzi
16.45-18.00	Comunicazioni dei partecipanti	
18.00-19.30	Assemblee parallele SISN-GENCLI	
20.00	cena	

INFORMAZIONI SCIENTIFICHE

CREDITI ECM

L'evento è in fase di accreditamento ECM presso il Ministero della Salute per:
Medici (Genetisti, Pediatri, Neuropsichiatri Infantili) - Biologi - Chimici
Farmacisti - Tecnici di Laboratorio - Dietisti

Per ottenere i crediti formativi ECM è necessario:

- essere iscritto al Congresso;
- partecipare nella misura del 100% ai lavori scientifici previsti per ogni giornata;
- al termine dell'evento riconsegnare alla Segreteria tutta la documentazione debitamente compilata e firmata.

ATTESTATO DI FREQUENZA

L'attestato di frequenza verrà rilasciato a tutti i partecipanti regolarmente iscritti che ne faranno richiesta alla Segreteria al termine del Congresso.

CENTRO PROIEZIONI

È possibile effettuare le presentazioni direttamente da computer con programma Power Point. Il materiale (su Cd-Rom o su penna USB) dovrà essere consegnato al Centro Proiezioni almeno 2 ore prima dell'inizio della sessione.

ABSTRACT

Sono stati valutati i contributi scientifici pervenuti mediante e-mail **entro il 30 Giugno 2006** alla Segreteria Organizzativa:

InterContact – Via Genga, 8 - 61100 Pesaro – Fax 0721 25205

E-mail: f.gallinari@intercontact.it

Una commissione ha selezionato 18 contributi per la comunicazione orale.

Tutti i contributi accettati verranno registrati nel Cd-Rom che sarà distribuito agli iscritti in sede congressuale.

L'assemblea dei partecipanti ai lavori sceglierà le due migliori presentazioni che saranno premiate nella giornata di venerdì 13 ottobre.

Venerdì 13 Ottobre 2006

Sessione aggiornamento e formazione – II

Nutrizione nelle malattie metaboliche ereditarie e nelle sindromi malformative complesse

Presidente: M. Giovannini

Discussants: L. Fiori, M. Spada

8.30-8.50	Il ruolo della dietista	E. Depondt
8.50-9.10	Aspetti nutrizionali nelle sindromi malformative	G. Zampino
9.10-9.30	Utilizzo degli LC-PUFA nella dietoterapia delle MME	C. Agostoni
9.30-9.50	Trattamento dietetico della donna fenilchetonurica in gravidanza	R. Cerone
9.50-10.30	discussione	
10.30-10.50	Trattamento dietetico dei difetti del ciclo dell'urea	C. Dionisi-Vici
10.50-11.10	Trattamento dietetico dei difetti di beta-ossidazione	R. Parini
11.10-11.30	Trattamento dietetico delle acidosi organiche	A. Donati
11.30-11.50	Trattamento dietetico della leucinosi	A.B. Burlina
11.50-12.30	discussione	

Giovedì 12 Ottobre 2006

II Sessione: Percorso di costruzione di linee guida

Presidente: G.V. Coppa

Discussants: P. Strisciuglio, F. Carnevale

8.30-9.00	L'esempio della PKU	P. Burgard
9.00-9.10	discussione	
9.10-9.40	L'esempio della acondroplasia	E. Bonioli
9.40-9.50	discussione	
9.50-10.20	L'esempio delle malattie lisosomiali	G. Andria
10.20-10.30	discussione	
10.30-11.00	break	
	Tavola rotonda: Aspetti medico-legali dello screening neonatale	
	Presidente: A. Ponzone	
	Discussants: A. Cassio, F. Lilliu	
11.00-11.20	Informazione, consenso e conservazione del materiale biologico residuo	C. Corbetta
11.20-12.00	Il medico legale risponde	M. Grandi
12.00-12.15	discussione	
12.15-12.30	Rapporto controllo qualità SISN	U. Caruso
12.30-13.00	Rapporto tecnico SISN discussione	R. Cerone
13.00-14.30	lunch	

Giovedì 12 Ottobre 2006

III Sessione: Le vitamine

Presidente: E. Zammarchi
Discussants: L. Memo, GB. Ferrero

14.30-14.50	La prevenzione periconcezionale: l'esempio dell'acido folico	G. Sebastio
14.50-15.00	discussione	
15.00-15.20	Vitamina B6 e convulsioni	M. Di Capua
15.20-15.30	discussione	
15.30-15.50	Coenzima Q10	L. Salviati
15.50-16.00	discussione	
16.00-16.30	break	
16.30-18.00	Comunicazioni: II Sessione Discussants: A. Fiumara, A. Selicorni	
18.00-19.30	Assemblea SISMMME	
20.00	cena	

Venerdì 13 Ottobre 2006

8.30-12.30	Sessioni parallele aggiornamento e formazione	Vedi programmi separati
12.30-13.00	Test ECM Premiazione comunicazioni Una selezione di relazioni e comunicazioni scelte tra quelle presentate al Congresso sarà sottoposta al JIMD per la pubblicazione	
13.00	lunch e conclusioni	

Sessione aggiornamento e formazione - I

Diagnosi di laboratorio delle malattie metaboliche ereditarie

Presidente: I. Antonozzi
Coordinatori: A. Morrone, U. Caruso

8.30-9.00	Introduzione: Logica diagnostica degli errori congeniti del metabolismo	I. Antonozzi
9.00-9.10	discussione	
9.10-9.40	L'analisi dei metaboliti	U. Caruso
9.40-9.50	discussione	
9.50-10.20	La spettrometria di tandem massa oltre lo screening	G. Giordano
10.20-10.30	discussione	
10.30-11.00	Diagnosi e screening a livello genomico	A. Morrone
11.00-11.10	discussione	
11.10-11.40	Applicazione di metodi statistici allo screening ed alla diagnosi degli errori congeniti del metabolismo	M. Cassanello
11.40-12.30	Discussione generale	