

VII CONGRESSO NAZIONALE SIMMESN



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





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
- 9.00 Introduzione al Workshop
- 9.15 Valutazione esterna di qualità per lo screening delle iperfenilalaninemie
- 9.30 Valutazione esterna di qualità per lo screening dell'ipotiroidismo congenito
- 9.45 Il percorso della qualità in spettrometria di massa: dalla valutazione degli indicatori analitici al controllo di qualità interno ed esterno
- 10.15 *Break*
- 10.40 Valutazione esterna di qualità per lo screening della fibrosi cistica
- 10.55 Proficiency Testing per lo screening esteso
- 11.10 Prospettive future e discussione
- 11.40 Chiusura Workshop prima parte
- 11.40** **NUOVE FRONTIERE NEL LABORATORIO DI BIOCIMICA CLINICA**
13.00
- 11.40 Imaging Mass Spectrometry: dalla ricerca alla diagnosi clinica
- 12.00 Untargeted Metabolomics
- 12.20 Studio profili steroidici: views and news
- 12.40 Discussione e conclusioni
- 13.00 *Lunch*



SALA B

10.00 **WORKSHOP PRECONGRESSUALE PARALLELO**

13.00 **DIETETICA E MALATTIE METABOLICHE**

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

10.45 Discussione

Presentazione delle attività dei sottogruppi di lavoro

11.00 Dieta chetogenica nelle malattie metaboliche congenite

11.30 Dietoterapia nella PKU gravida

12.00 Discussione e nuove proposte

12.15 **Verso la definizione del ruolo del dietista per le MME:
presentazione survey**

12.45 Discussione e conclusioni

13.00 *Lunch*



SALA A

13.00 LUNCH SESSION 1
14.00 **NEUROASSESSMENT IN UCD**

SESSIONE PLENARIA

14.00 **SESSIONE INAUGURALE**
14.30 Presidente Onorario Prof. **Enrico Zammarchi**
Presidente del Congresso Dott. **Maria Alice Donati**
Presidente SIMMESN Dott. **Carlo Dionisi Vici**

SESSIONE PLENARIA

14.30 **ENCEFALOPATIE E MALATTIE METABOLICHE**
16.00

- 14.30 Ceroidolipofuscinosi update
- 15.00 Nuove cause metaboliche di disturbo del movimento ad esordio precoce
- 15.30 Genetica delle displasie cerebrali
- 16.00 *Coffee break*



SESSIONE PLENARIA

16.30 **NOVITÀ NELLA DIAGNOSTICA DELLE MALATTIE** **18.00** **NEUROMETABOLICHE**

- 16.30 Neuropatologia
- 16.50 Il Laboratorio: nuovi test A
- 17.10 Il Laboratorio: nuovi test B
- 17.30 I test genetico-molecolari
- 17.50 Discussione

18.00 **ASSEMBLEA SIMMESN - ELEZIONI** **20.00**

- 20.30 *Cocktail di Benvenuto*



SESSIONE PLENARIA

8.30 **UPDATE MALATTIE MITOCONDRIALI**

13.00

- 8.30 Nuovi geni e nuove malattie
- 9.00 Variabilità fenotipica
- 9.30 Neuroimaging e Neurofisiologia
- 10.00 Nuove terapie-modelli animali
- 10.30 Trapianto in malattie mitocondriali
- 11.00 *Coffee break*

11.30 **COMUNICAZIONI ORALI**

13.00

- 13.00 *Lunch*

SALA A

13.00 **LUNCH SESSION 2**

14.00 **ERT IN MPS IV: RISULTATI E FOLLOW-UP**

SALA A

14.30 **SESSIONE PARALLELA**

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

- 14.30 Le malattie neurometaboliche
- 15.00 Patologia metabolica a esordio acuto in età adulta
- 15.30 Disturbi del movimento
- 16.00 Patologia cardiaca



SALA B

14.30 SESSIONE PARALLELA

16.30 STRATEGIE OPERATIVE NEL LABORATORIO DI SCREENING NEONATALE - CONFERMA DIAGNOSTICA

- 14.30 Criticità fase preanalitica
- 14.45 STT: MMA, HCY, MSUD, etc
- 15.00 Test biochimici di conferma diagnostica: AA, AC, AO
- 15.15 Galattosemia - Biotinidasi
- 15.55 La conferma molecolare
- 16.25 Discussione
- 16.30 *Coffee break*

SESSIONE PLENARIA

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

18.00 COMUNICAZIONI ORALI **19.30**

- 21.00 *Cena Sociale*



SESSIONE PLENARIA

8.30 SCREENING NEONATALE

10.30

- 8.30 Rapporto tecnico
- 9.30 Novità legislative
- 10.00 Discussione
- 10.30 *Coffee break*

SESSIONE PLENARIA

11.00 TAVOLA ROTONDA SULLA PRESA IN CARICO DEL NEONATO: 12.00 OPINIONI A CONFRONTO

Interventi preordinati

SESSIONE PLENARIA

12.00 SCREENING PER LSD: OPINIONI A CONFRONTO

13.30

- 12.00 Comunicazione da parte del Gruppo di Lavoro LSD
- 12.15 Esperienza Firenze
- 12.35 Esperienza USA
- 12.55 Esperienza Taiwan
- 13.15 Discussione
- 13.30 *Lunch*

13.30 POSTER VIEW

14.30



SESSIONE PLENARIA

14.30 IL NEONATO CON PATOLOGIA METABOLICA

15.50

14.30 Malformazioni ed ECM

14.50 Epatopatie metaboliche con colestasi

15.10 Vaccinazioni in malattie metaboliche e neuromuscolari

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



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
info@oic.it