



IX CONGRESSO NAZIONALE **SIMMESN**

“Malattie Metaboliche Ereditarie:
tra presente e futuro”

Catania 21-22-23 Novembre 2018



UNIVERSITÀ
degli STUDI
di CATANIA



www.simmesn.it/congresso-annuale-simmesn-2018

CONTATTI

Email:
segreteria@simmesn.it
Website:
www.simmesn.it



CONGRESSO SIMMESN:
21 - 23 Novembre 2018
Grand Hotel Baia Verde
Via A. Musco 8/10 - 95021 Aci Castello (CT)

IX CONGRESSO NAZIONALE
SIMMESN
"Malattie Metaboliche Ereditarie:
tra presente e futuro"

Catania 21-22-23 Novembre 2018

Telefono:
06.87756870 / 06.3202261
Fax:
06.30194035
Email:
info.simmesn@alfafcm.com
Website:
www.simmesn.it/congresso-annuale-simmesn-2018

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA e PROVIDER ECM:
Alfa Fcm Srl



Sede operativa:
Via Paolo Emilio 10, 00192 Roma
Codice Fiscale e Partita Iva:
11408311006
Telefono:
06.87758855
Fax:
06.30194035
Website:
www.alfafcm.com

Il Provider ha assegnato
all'evento nr 4,5 crediti formativi E.C.M.
per tutte le Figure Professionali
riconosciute dal Ministero della Salute
Numero di riferimento ECM 3282 - 237840



INDICE

LETTERA DI BENVENUTO _____	4
FACULTY _____	5
PROGRAMMA _____	6
- Programma Generale _____	7
- Programma Scientifico _____	8
INFO GENERALI _____	16
ASSEMBLEA SOCI SIMMESN _____	20
SPONSOR _____	26
PLANIMETRIE _____	28

LETTERA DI BENVENUTO

Cari Colleghi ed Amici,

è con grande piacere che Vi presentiamo il IX Congresso Nazionale della SIMMESN dal titolo “Le Malattie Metaboliche Ereditarie: tra presente e futuro”.

Il Congresso Nazionale è l'evento annuale più importante di una Società Scientifica rappresentando un'occasione unica di aggiornamento, confronto culturale, scambio di opinioni, condivisione di idee, esperienze e novità.

Il Congresso ha l'obiettivo di discutere con illustri personalità di fama internazionale nel panorama delle Malattie Metaboliche e dello Screening Neonatale l'attualità nonché le prospettive future di tali discipline nella predizione, prevenzione, diagnosi, prognosi e terapia di varie patologie di grande interesse clinico.

Il Congresso sarà l'occasione di discussione di importanti ed attuali tematiche quali patogenesi delle malattie lisosomiali, le anomalie malformative nelle malattie metaboliche, lo screening neonatale esteso e i disordini di glicosilazione. Saranno, inoltre, presentati aggiornamenti sulla diagnostica biochimico-clinica di numerose patologie. Infine, sarà affrontato il tema dello Screening Neonatale Esteso in ottemperanza della Legge nazionale 167, cercando di valutare punti di forza e criticità ancora presenti sul territorio nazionale e le future iniziative a cui la Società deve contribuire anche e non solo per le sue ricadute di carattere sia economico che assistenziale.

Il Congresso, inoltre, prevede, quest'anno un'ampia Sessione di presentazioni orali che vorremmo fosse per lo più dedicata ai Giovani Ricercatori SIMMESN che avranno l'opportunità di presentare e discutere i risultati della loro attività sperimentale.

Con l'auspicio che il Congresso sia occasione per tutti Noi di arricchimento e crescita culturale, Vi aspettiamo a Catania, patrimonio mondiale dell'UNESCO, che rappresenta la cornice ideale per un felice incontro tra Scienza, Cultura ed Arte e Vi porgiamo un cordiale saluto.

Giancarlo la Marca
Presidente
Società Scientifica SIMMESN

Agata Fiumara
Presidente
Congresso SIMMESN 2018

FACULTY

Presidente della Società Scientifica SIMMESN

Giancarlo la Marca, Firenze

Presidente del Congresso SIMMESN 2018

Agata Fiumara, Catania

Comitato organizzativo locale

Agata Fiumara, Catania - Concetta Meli, Catania - Rita Barone, Catania

MODERATORI

Rita Barone, Catania
Andrea Bordugo, Verona
Marta Camilot, Verona
Cinzia Castana, Palermo
Daniela Concolino, Catanzaro
Roberto della Casa, Salerno
Carlo Dionisi Vici, Roma
Maria Alice Donati, Firenze
Agata Fiumara, Catania
Vincenzo Leuzzi, Roma
Concetta Meli, Catania
Sabrina Paci, Milano
Giancarlo Parenti, Napoli
Rossella Virginia Parini, Monza
Giulia Polo, Padova
Cristiano Rizzo, Roma
Margherita Ruoppolo, Napoli
Pietro Strisciuglio, Napoli

RELATORI

Alessandro Aiuti, Milano
Silvia Maria Bernabei, Roma
Nicola Brunetti Pierri, Napoli
Giulia Bruni, Firenze
Alberto Burlina, Padova
Ubaldo Caruso, Genova
Michela Cassanello, Genova
Roberto Cerone, Genova
Carlo Corbetta, Milano
Giovanni Corsello, Palermo
Alessandra D'Azzo, Memphis (Tennessee - USA)
Sabrina De Leo, Roma
Alice Dianin, Verona
Maja Di Rocco, Genova
Lorenzo Ferri, Firenze
Domenico Garozzo, Catania
Jaak Jaeken, Leuven (Belgio)
Giancarlo la Marca, Firenze
Alessandra Liguori, Roma
Thorsten Marquardt, Münster (Germania)
Amelia Morrone, Firenze
Antonio Rossi, Pavia
Simonetta Salvini, Firenze
Marco Spada, Torino
Paola Taverna, Roma



IX CONGRESSO NAZIONALE
SIMMESN

“Malattie Metaboliche Ereditarie:
tra presente e futuro”

Catania 21-22-23 Novembre 2018

PROGRAMMA

PROGRAMMA GENERALE

CONGRESSO SIMMESN 2018 - CATANIA	
MERCOLEDÌ 21 Novembre	GIOVEDÌ 22 Novembre
8:00 - 9:00	VENERDÌ 23 Novembre
9:00 - 9:30	SESSIONE PLENARIA 3 <i>Tavola Rotonda</i> Screening: stato dell'arte e prospettive
9:30 - 10:00	SESSIONE PLENARIA 1 <i>Malformazioni Congenite nelle Malattie Metaboliche Ereditarie</i>
10:00 - 10:30	Coffee Break
10:30 - 11:00	SESSIONE PLENARIA 4 <i>Difetti della Glicosilazione</i>
11:00 - 11:30	Coffee Break
11:30 - 12:00	COMMUNICAZIONI ORALI
12:00 - 12:30	LUNCH sponsorizzati APR Sala Quasimodo / ALEXON Sala Verga ORPHAN EUROPE Sala Maroglio
12:30 - 13:00	PREMIAZIONE QUESTIONARIO ECM E CONCLUSIONI
13:00 - 13:30	SALA VERGA <i>Riunione famiglia Associazione Italiana Disordini Congeniti della Glicosilazione</i>
13:30 - 14:00	SESSIONE PLENARIA 2 <i>Rapporto Tecnico</i>
14:00 - 14:30	Coffee Break
14:30 - 15:00	COMMUNICAZIONI ORALI IN PARALLELO <i>(Sala Congressi e Sala Verga)</i>
15:00 - 15:30	ASSEMBLEA SIMMESN
15:30 - 16:00	
16:00 - 16:30	
16:30 - 17:00	
17:00 - 17:30	
17:30 - 18:00	
18:00 - 18:30	
18:30 - 19:00	
19:00 - 19:30	
19:30 - 20:00	
20:00 - 20:30	
20:30 - 21:00	
21:00 - 21:30	Cena Sociale c/o Palazzo Biscari
21:30 - 22:00	
22:00 - 22:30	
22:30 - 23:00	
23:00 - 23:30	
18:00 - 19:00	WEEKEND 24-25 Novembre
19:00 - 20:00	WORKSHOP PRECONGRESSUALE PARALLELO "Programmi SIMMESN di assicurazione qualità per lo Screening Neonatale"
20:00 - 21:00	WORKSHOP PRECONGRESSUALE PARALLELO "Dietetica e Malattie Metaboliche"
21:00 - 22:00	WORKSHOP PRECONGRESSUALE PARALLELO "Programmi SIMMESN di assicurazione qualità per lo Screening Neonatale"
22:00 - 23:00	WORKSHOP PRECONGRESSUALE PARALLELO "Dietetica e Malattie Metaboliche"
23:00 - 24:00	WORKSHOP PRECONGRESSUALE PARALLELO "Programmi SIMMESN di assicurazione qualità per lo Screening Neonatale"

PROGRAMMA SCIENTIFICO

CONGRESSO ANNUALE SIMMESN

Società italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale

“Malattie Metaboliche Ereditarie: tra presente e futuro”

21 - 23 Novembre 2018

c/o Hotel Baia Verde - Via A. Musco 8/10 Acicastello (CT)

Mercoledì 21 Novembre

10:00 - 13:00 Workshop pre-congressuali in parallelo

Programmi SIMMESN di assicurazione qualità per lo screening neonatale (Sala Verga)

Moderatori: *C. Rizzo, M. Ruoppolo*

Introduzione al workshop - U. Caruso

Valutazione esterna di qualità per lo screening delle iperfenilalaninemie - G. Polo

Valutazione esterna di qualità per lo screening dell'ipotiroidismo congenito - M. Cassanello

Break

Valutazione esterna di qualità per lo screening della fibrosi cistica - C. Corbetta

Proficiency Testing per lo screening esteso - U. Caruso

Prospettive future, discussione

Chiusura Workshop

Dietetica e Malattie Metaboliche (Sala Congressi)Moderatori: *S. Paci, A. Bordugo*

Banca dati di composizione degli alimenti in Italia: metodologia e aggiornamenti dal Gruppo BDA-IEO-

S. Salvini

L'integrazione con MCT: i meccanismi d'azione e le indicazioni di utilizzo nelle malattie metaboliche ereditarie-

*G. Bruni, A. Dianin*La scarsa compliance alla dietoterapia nei pazienti adolescenti e adulti con Fenilchetonuria: focus sulle attuali possibilità per la terapia dietetica - *S. De Leo*

L'elaborazione dei regimi dietetici di emergenza per acidemie organiche: esperienza di un singolo Centro -

S. Bernabei, A. Liguori

"Casi eccezionali": presentazione di due casi clinici

Comunicazioni del GdL, prospettive di studio e collaborazioni future

Conclusioni

13:00 - 14:00 Lunch

15:30 - 18:30 **Apertura Lavori presso Auditorium Massimo Bellini**
Saluti Autorità**Lettura Magistrale**Moderatori: *C. Dionisi Vici, V. Leuzzi*Pathophysiology of LSD - *A. D'Azzo***Nuove frontiere terapeutiche**Terapia Genica con cellule staminali ematopoietiche per le malattie lisosomiali - *A. Aiuti*Trial clinico di terapia genica per la mucopolisaccaridosi di tipo VI - *N. Brunetti Pierri*New Therapies in CDG - *T. Marquardt*

18:30 - 21:00 Welcome Cocktail

Giovedì 22 Novembre

09:00 – 11:00 **Malformazioni Congenite nelle Malattie Metaboliche Ereditarie**

Moderatori: *G. Parenti, M. A. Donati*

Malformazioni e malattie metaboliche – *G. Corsello*

Displasie scheletriche – *M. Di Rocco*

Basi molecolari e approcci farmacologici in modelli in vivo di malattie scheletriche causate da difetti nella biosintesi dei proteoglicani – *A. Rossi*

11:00 – 11:30 **Coffee break**

11:30 – 12:50 **Comunicazioni orali**

Moderatori: *D. Concolino, P. Strisciuglio*

Screening neonatale esteso: non sempre la diagnosi arriva in tempo

Pasquini E, Daniotti M, Tubili F, Procopio E, Sacchini M, Scaturro G, La Spina L, Funghini S, Malvagia S, Caciotti A, Cavicchi C, Morrone A, la Marca G, Donati M

L'apporto della next generation sequencing nella diagnosi di malattie rare ad elevata eterogeneità fenotipica

Tolve M, Caputi C, Manti F, Nardecchia F, Artiola C, Galosi G, Giovanniello T, D'Amici S, Carducci C, Angeloni A, Leuzzi V

Pannello NGS per il sequenziamento del gene ATP7B e di 14 geni dell'omeostasi del rame in pazienti con Morbo di Wilson

Cinnirella G, Sapuppo A, Barresi V, Musso N, Gravina G, Di Mauro R, Bertino G, Condorelli D, Fiumara A

Gestione perioperatoria del trapianto di fegato in 17 pazienti affetti da Acidemia Organica, Disturbo del ciclo dell'urea e Leucinosi

Bellusci M, Chiusolo R, Maiorana A, Pariante R, Cotugno G, Basso M, Saffioti M, Liguori A, Bernabei S, Bianchi R, Spada M, Dionisi Vici C

Terapia dei difetti congeniti di cobalamina con somministrazione sottocutanea di vitamina B12 e caterere a permanenza

Rodella G, Dianin A, Gugelmo G, Gugelmo G, Monge I, Rigotti E, Cantalupo G, Molinaro G, Pellegrini F, Lupi F, Pasini A, Campostrini N, Ionpopa F, Vincenzi M, Teofoli F, Camilot M, Bordugo A

I difetti secondari di vitamina B12 diagnosticati con screening neonatale: il ruolo della dieta in gravidanza

Fasan I, Rossi A, Rubert L, Pascarella A, Polo G, Zacchettin A, Cazzorla C, Massa P, Guerardi D, Burlina A

Persistenti anomalie biochimiche nel LCR di pazienti con acidemia metilmalonica sottoposti a trapianto: uno studio longitudinale

Martinelli D, Ranucci G, Liccardo D, Catesini G, Semeraro M, Rizzo C, Maiorana A, Liguori A, Cotugno G, Candusso M, Spada M, Grimaldi C, Pariante R, Bianchi R, Dello Strologo L, Dionisi Vici C

Outcome metabolico-nutrizionale a lungo termine di pazienti affetti da Glicogenosi di tipo I

Montanari C, Rovelli V, Zuvadelli J, Banderali G, Morgano A, Re Dionigi A, Cefalo G, Salvatici E, Paci S

Il trattamento con GH ricombinante umano in pazienti MPS con deficit di GH: considerazioni su una case series di 4 pazienti

Cattoni A, Masera N, Gasperini S, Motta S, Parini R

13:00 – 14:00 **Lunch Simposi sponsorizzati**

14:00 – 15:30 **Rapporto tecnico**

Indagine retrospettiva sullo screening per galattosemia e biotinidasi - U. Caruso

Rapporto tecnico sugli screening neonatali in Italia – Anno 2017 - R. Cerone

15:30 – 16:00 **Coffee break**

16:00 – 17:30 **Comunicazioni orali in parallelo**

Moderatori: *G. Polo, R. Parini (Sala Congressi)*

Nuovi biomarcatori e biopsia liquida per la malattia di Pompe

Tarallo A, Carissimo A, Damiano C, Mongini T, Santoro L, Deodato F, Bembi B, Dardis A, Musumeci O, Toscano A, Amoresano A, Ruoppolo M, Pijnappel P, Van der Ploeg A, Parenti G

Nuova metodica per il dosaggio dei glicosamminoglicani mediante HPLC-MS/MS per la diagnosi delle Mucopolisaccaridosi (MPS)

Polo G, Colucci F, Rubert L, Pascarella A, Cazzorla C, Guerardi D, Burlina A

Genetica della malattia di Niemann Pick C in Italia

Dardis A, Zampieri S, Gellera C, Deodato F, Carrozzo R, Fiumara A, Parini R, Fecarotta S, Santoro L, Bordugo A, Borroni B, Toscano A, Di Rocco M, Bembi B

Il profilo lipidomico della malattia di Niemann Pick tipo C

Catesini G, Deodato F, Taurisano R, Dionisi Vici C, Boenzi S

Analisi quantitativa in LC-MS/MS di eparan solfato e dermatan solfato urinari tramite butanolisi

Forni G, Malvagia S, Funghini S, Scolamiero E, Mura M, Della Bona M, Villanelli F, Damiano R, la Marca G

Ruolo della cromatografia nell'analisi dei solfatidi su DBS in LC-MS/MS per conferma di leucodistrofia metacromatica

Villanelli F, Funghini S, Forni G, Malvagia S, Scolamiero E, Mura M, Della Bona M, Damiano R, la Marca G

Analisi OMICA del modello animale di Mucopolisaccaridosi di tipo IIIB

Caterino M, Costanzo M, De Pasquale V, Pavone L M, Siciliano RA, Mazzeo MF, Ruoppolo M

Studio mediante ecocardiografia in modello murino di malattia di Pompe: nuovi risvolti clinici nella gestione dei pazienti late-onset.

Acampora E, Rubino M, Caiazza M, Belfiore M, Iacobellis F, Magaldi M, Coletta M, Nusco E, Tarallo A, Damiano C, Esposito S, Parenti G, Limongelli G

Moderatori: *C. Castana, M. Camilot (Sala Verga)*

Regulation of BMP signaling by N-glycanase 1 (NGLY1)

Galeone G, Adams A, Zuberi Z, Jafar-Nejad J

Effetto metabolico precoce del trapianto di fegato in leucinosi, argininosuccinico aciduria e acidemia metilmalonica

Porta F, Romagnoli R, Busso M, Tandoi F, Spada M

DNAJC12: valutazione metabolica dinamica comparata delle iperfenilalaninemie ereditarie

Porta F, Ponzone A, Pagliardini V, Pieretti S, Busso M, Giorda S, Spada M

Diagnosi precoce di alfa-mannosidosi: trattamento con velmanase alfa ed effetto sugli oligosaccaridi

Santoro L, Zampini L, Galeazzi T, Padella L, Marchesiello R, Monachesi C, Cordiali R, Gabrielli O, Catassi C

Difetti della β -ossidazione: dallo screening neonatale alla caratterizzazione clinica e genetica. Esperienza di un Centro

Maguolo A, Rodella G, Bordugo A, Tonin P, Dianin A, Gugelmo G, Rigotti E, Monge I, Salviati L, Pasini A, Campostrini N, Ionpopa F, Teofoli F, Vincenzi M, Camilot M

Efficacia della dieta chetogena nell'iperinsulinismo farmacoresistente da mutazioni GCK: studio su 3 pazienti

Maiorana A, Campana C, Bernabei S, Caviglia S, Olivieri G, Procopio E, Dionisi-Vici C

Funzioni esecutive ed outcome in 56 soggetti adulti fenilchetonurici trattati precocemente

Manti F, Romani C, Nardecchia F, Valentini F, Fallarino N, Carducci C, Guariglia C, De Leo S, MacDonald A, Hiwott T, Palermo L, Leuzzi V

Caratterizzazione clinica del tremore in soggetti fenilchetonurici trattati precocemente

Manti F, Nardecchia F, Carducci C, Carducci C, De Leo S, Leuzzi V

17:30 – 19:30 **Assemblea Soci SIMMESN** (Sala Congressi)

20:30 **Cena sociale**

Venerdì 23 Novembre

08:20 – 09:00 **Il ruolo dei biomarker nella malattia di Gaucher**

Moderatori: *G. la Marca, R. Parini*

Biomarker a confronto - *M. Spada*

09:15 – 11:00 **Tavola Rotonda**

Screening: Stato dell'arte e prospettive future

G. la Marca, A. Burlina, P. Taverna, M. Spada, E. Pasquini

11:00 – 11:30 **Coffee break**

11:30 – 13:00 **Difetti della Glicosilazione**

Moderatori: *R. Barone, A. Fiumara*

New Diseases - *J. Jaeken*

Applicazioni cliniche dell'analisi glicomica - *D. Garozzo*

Diagnosi di CDG e altre malattie metaboliche mediante NGS

- *A. Morrone, L. Ferri*

13:00 – 14:00 **Premiazioni poster e comunicazioni orali**

Test di apprendimento ECM

Chiusura Lavori e saluti

14:30 – 15:30 **Riunione famiglie Associazione Italiana Disordini Congeniti della Glicosilazione (Sala Verga)**

INFO GENERALI

OBIETTIVI FORMATIVI

Il Congresso si prefigge il confronto e l'aggiornamento su tematiche quali screening neonatale, malattie metaboliche di recente identificazione, cause metaboliche di disabilità intellettiva, recenti linee guida per malattie metaboliche, problematiche nutrizionali del trattamento delle malattie metaboliche e molteplici altre tematiche attinenti aspetti metodologici e tecnici della diagnosi di laboratorio. Esperti relatori ci condurranno attraverso un percorso di approfondimento dal quale ricavare nozioni utili per le attività cliniche e di ricerca delle professioni che trasversalmente si occupano di tali tematiche.

CREDITI FORMATIVI ECM

Il Congresso è stato accreditato presso il Ministero della Salute per tutte le figure professionali:

Medico chirurgo – tutte le specializzazioni

Biologo

Chimico

Dietista

Farmacista

Fisioterapista

Ostetrica/o

Psicologo

Infermiere

Infermiere pediatrico

Tecnico sanitario di laboratorio biomedico

Per il Congresso sono stati riconosciuti 4,5 crediti ECM.

CONTRIBUTI SCIENTIFICI

I partecipanti possono inviare i propri contributi scientifici sotto forma di Abstract fino al 29 Ottobre 2018.

Il Comitato Scientifico definirà l'accettazione dei contributi scientifici e la loro modalità di presentazione.

La comunicazione di avvenuta accettazione dei contributi verrà inviata all'indirizzo di posta elettronica del candidato entro il 12 Novembre 2018 unitamente alle informazioni dettagliate sulla data e la modalità di presentazione. Per maggiori informazioni sulle modalità di presentazione degli abstracts visitare la pagina dedicata.

PREMIAZIONI

Saranno premiati le due migliori comunicazioni orali e il miglior poster. Potranno essere premiati esclusivamente i contributi scientifici presentati dai partecipanti di età inferiore a 40 anni, regolarmente iscritti al Congresso. Per tutte le comunicazioni relative alle premiazioni dei contributi scientifici inviati dai partecipanti visitare la pagina Abstract.



SEDE CONGRESSUALE

Grand Hotel Baia Verde

Via Angelo Musco, 8/10 – 95021 Aci Castello (CT)

SERVIZIO TRANSFER con NAVETTA per congressisti

In occasione del Congresso SIMMESN 2018 verranno garantiti a titolo gratuito per tutti i congressisti i seguenti servizi transfer in loco:

NAVETTE a/r in occasione dell'Apertura dei Lavori presso Teatro Massimo Bellini il giorno 21.11 con partenza dalla sede congressuale (Baia Verde).

Le Navette disponibili fino ad esaurimento posti, partiranno dalle ore 14:30 in andata e dalle ore 20:30 fino alle ore 21:15 al ritorno ed effettueranno 2 pick up/drop off lungo il tragitto (Piazza Europa + Hotel Plaza e viceversa).

pt. di incontro a TEATRO BELLINI uscendo a sinistra

NAVETTE a/r in occasione della Cena presso Palazzo Biscari il giorno 22.11 con partenza dalla sede congressuale (Baia Verde).

Le Navette disponibili fino ad esaurimento posti, partiranno dalle ore 19:30 in andata e dalle ore 22:30 fino alle ore 23:15 al ritorno ed effettueranno 2 pick up/drop off lungo il tragitto (Piazza Europa + Hotel Plaza e viceversa).

pt. di incontro a PALAZZO BISCARI presso Piazza San Placido

Numero TAXI 095 8833 (servizio a pagamento)

WELCOME – 21 Novembre 2018



Teatro Massimo Bellini

Apertura Lavori e Cocktail di benvenuto il giorno 21 Novembre 2018 a partire dalle ore 15:30 presso il Teatro Massimo Bellini sito in Piazza Vincenzo Bellini – 95131 Catania (CT).

Seguirà Concerto Inaugurale.

CENA SOCIALE – 22 Novembre 2018



Palazzo Biscari

In occasione del Congresso Nazionale, la SIMMESN è lieta di invitare tutti i partecipanti a intervenire alla Cena Sociale. Vi diamo quindi appuntamento il 22 Novembre 2018 alle ore 20:30, presso Palazzo Biscari sito in Via Museo Biscari, 10 – 95131 Catania (CT).

Vi ricordiamo che la quota di partecipazione alla Cena Sociale è già inclusa nella categoria Full Registration; tutte le altre figure dovranno perfezionare la registrazione alla cena contestualmente con l'iscrizione.

RESPONSABILITÀ E ASSICURAZIONE

Né la Società SIMMESN né gli organizzatori né l'ALFA FCM, quale agenzia, accettano alcuna responsabilità per lesioni personali, perdite o danni a proprietà appartenenti ai delegati del congresso o agli accompagnatori durante lo svolgimento del Simposio annuale o durante gli eventi collaterali e paralleli. È altresì consigliabile che ciascun partecipante provveda individualmente alla propria assicurazione.

ASSEMBLEA SOCI SIMMESN

L'Assemblea dei Soci SIMMESN è prevista **Giovedì 22 Novembre alle ore 17:30** presso la **Sala Congressi**.

In tale occasione si svolgeranno le operazioni di voto per il rinnovo del Consiglio Direttivo.

IMPORTANTE: per esercitare il diritto di voto è necessario essere in regola con i pagamenti della quota associativa.

Sarà possibile ritirare la scheda elettorale in sede di Congresso.

La Segreteria della Società sarà aperta per il rinnovo delle quote il giorno 22.11 dalle ore 10:00 alle ore 16:00



SANOFI, SCIENZE PER LA VITA

Sanofi accompagna le persone nelle sfide che la salute pone nelle diverse fasi della vita.

Pioniera nel trattamento delle malattie da accumulo lisosomiale, la divisione specialty care **Sanofi Genzyme** è da sempre impegnata a sostenere le persone con malattie rare attraverso l'accesso a una diagnosi precoce e la ricerca di soluzioni innovative.



SANOFI GENZYME



CAN YOU RECOGNIZE ALPHA-MANNOSIDOSIS?



Mevalia | AMINO ACIDS

Ottima
palatabilità

Con
ingredienti
naturali ed un
piacevole
aroma di
vaniglia

Arricchito
in **DHA** ed **EPA**
(acidi grassi
essenziali) e
GOS e **FOS**
(prebiotici)



GMPOWER è un prodotto a base di glicomacropetide, naturalmente privo di fenilalanina*. Rappresenta una integrazione dal gusto eccellente nel trattamento dietetico della PKU.

Endless innovation brings powerful solutions.

* La quantità residua di Phe è dovuta alla presenza di quantità minori di altre proteine/peptidi.

Dr. Schär SPA - Winkelau 9 - 39014 Postal - IT - Tel. +39 0473 293 300
hcp@drschaer-medical.com - www.drschaer.com

DrSchär



Innovation in Nutrition
A Nestlé Health Science Company

Con te, dall'inizio...



Latte in
polvere privo
di fenilalanina

PKU start™

.....
Adatto dalla nascita



Fino all'età adulta!



Il primo
sostituto proteico
a base di GMP

PKU sphere™

.....
Adatto dai 4 anni
e nell'adulto

Vuoi saperne di più? Scopri tutti i nostri prodotti su: www.vitaflor.it
Per maggiori informazioni: vitaflor@it.nestle.com



SPONSORS
Evento realizzato con il contributo incondizionato di

PLATINUM SPONSORS



GOLD SPONSORS



SILVER SPONSOR



BRONZE SPONSORS



SIMPOSI SPONSORIZZATI

Giovedì 22 Novembre ore 13:00 – Sala Verga



“Update nelle malattie metaboliche: due esperienze di diagnosi nella pratica clinica”

Moderatore: Prof.ssa A. Fiumara

La Diagnosi di Ipofofosfatasia in un paziente pediatrico – D.ssa A. Maiorana
La Diagnosi di un paziente Wolman: esperienza clinica – Dr. R. Della Casa

Giovedì 22 Novembre ore 13:00 – Sala Quasimodo



“Evoluzione nel trattamento della fenilchetonuria: il razionale dell'assorbimento fisiologico degli amminoacidi”

Moderatore: Prof. A. Burlina

Le basi scientifiche dell'assorbimento fisiologico degli amminoacidi – D.ssa S. Paci
Physiomimic technology: alla base del rilascio prolungato degli amminoacidi – Dr. G. Reiner
Absorption kinetics of a new protein substitute: the basis for a new option for PKU management – Prof. A. MacDonald

Giovedì 22 Novembre ore 13:00 – Sala Martoglio



“Omocistinuria ed Aciduria Organica: diagnosi, terapia ed outcome pre e post screening”

Moderatore: Dr.ssa I. Ciancaleoni Bartoli

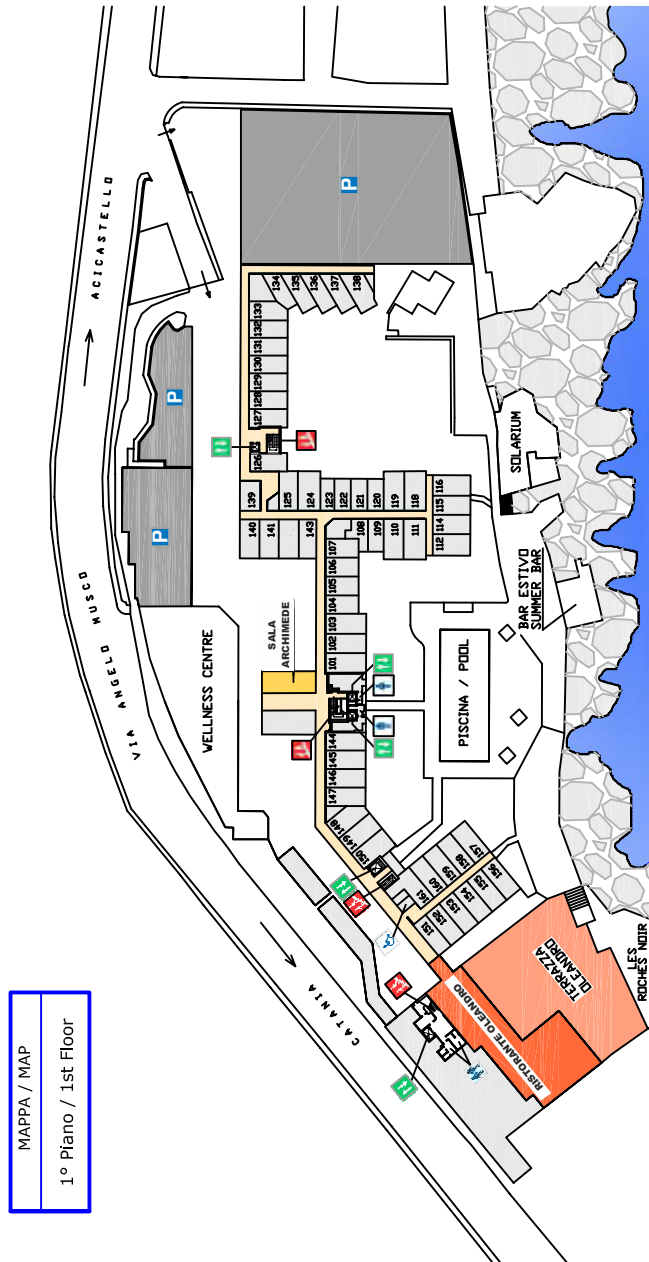
Il ruolo dello Screening – Dr. M. Mura

Tavola Rotonda: Le esperienze dei centri

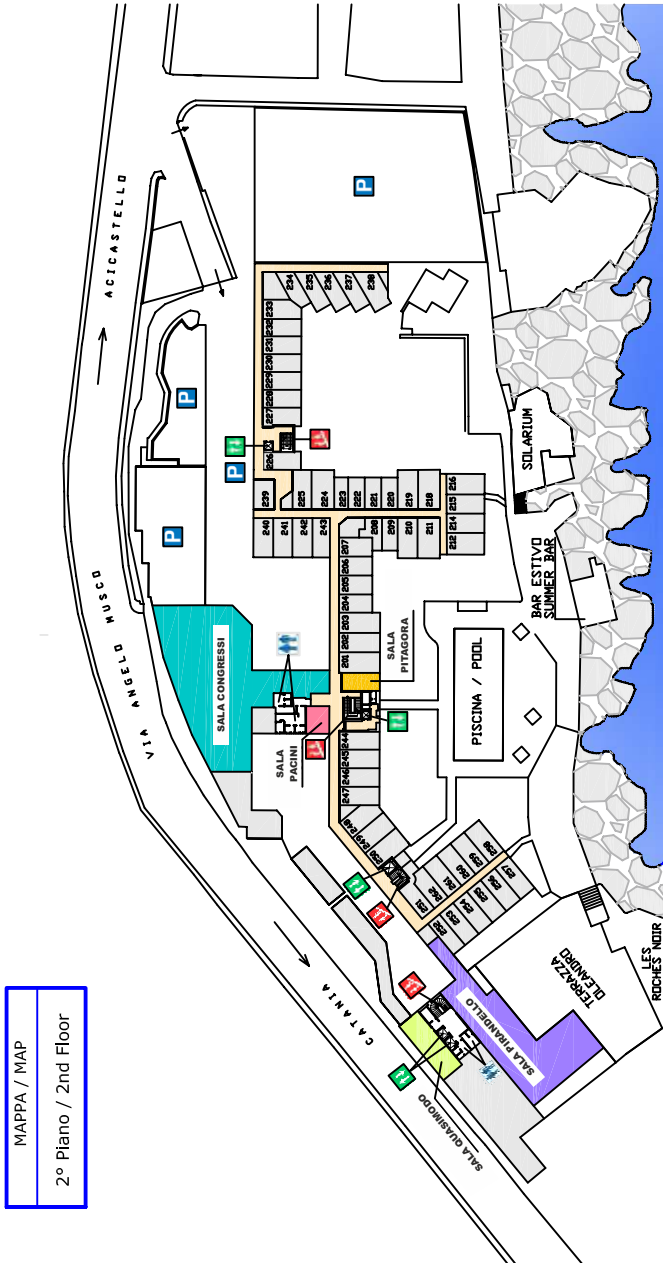
Relatori: Dr. C. Dionisi Vici, Dr.ssa M. Donati, Dr. M. Mura, Dr. M. Spada

La diagnosi
La terapia
Outcome
Lo screening

PLANIMETRIA GENERALE

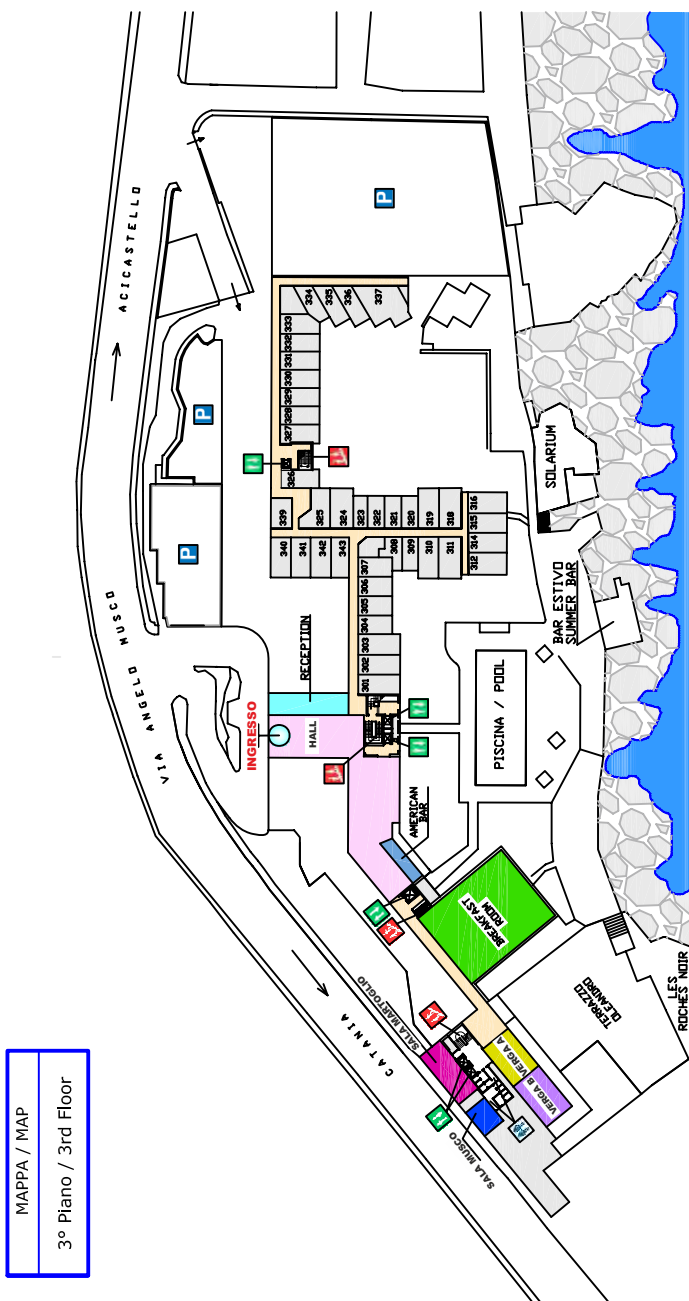


PLANIMETRIA GENERALE



MAPPA / MAP
2° Piano / 2nd Floor

PLANIMETRIA GENERALE



MAPPA / MAP
 3° Piano / 3rd Floor

AREA ESPOSITIVA



IX CONGRESSO NAZIONALE SIMMESN

“Malattie Metaboliche Ereditarie:
tra presente e futuro”

Catania 21-22-23 Novembre 2018



European
Reference
Network
for rare or low prevalence
complex diseases
Network
Hereditary Metabolic
Disorders (HMDN)



UNIVERSITÀ
degli STUDI
di CATANIA



www.simmesn.it/congresso-annuale-simmesn-2018



SEGRETERIA SIMMESN

Email: info.simmesn@alfafcm.com
Tel: 0039 06 87756870 - 06 3202261
Fax: 0039 06 30194035



SEGRETERIA ORGANIZZATIVA E PROVIDER ECM

Sede operativa: Via Paolo Emilio 10 - 00192, Roma
Tel: 0039 06 87758855 Fax: 0039 06 30194035
Email: info@alfafcm.com
Web: www.alfafcm.com