

Si ringraziano



BIOMARIN

BioMarin Europe Ltd.



genzyme
A SANOFI COMPANY



RECORDATI GROUP



IBSA Farmaceutici Italia s.r.l.



Merck Serono
Living science, transforming lives



SIMMESN
Società Italiana per
lo Studio delle Malattie
Metaboliche Ereditarie
e lo Screening Neonatale



SIMGePeD
Società Italiana Malattie
Genetiche Pediatriche
e Disabilità Congenite

CONGRESSO NAZIONALE CONGIUNTO SIMMESN e SIMGePeD

Malattie genetico-metaboliche tra tecnologia e assistenza



DueCi Promotion srl



Piazza dei Martiri 1 - 40121 Bologna
Tel 051 4841310 - Fax 051 247165
ggrillenzoni@duecipromotion.com
www.duecipromotion.com

27-29 Ottobre 2011 Royal Hotel Carlton, Bologna

DIRETTIVI DELLE SOCIETÀ SCIENTIFICHE

SIMMESN

Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale

Presidente

Roberto Cerone

Vicepresidente

Elisabetta Pasquini

Segretario

Ubaldo Caruso

Consiglieri

Carlo Dionisi-Vici, Concetta Meli

Tesoriere

Giuseppe Giordano

SIMGePeD

Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite

Presidente

Angelo Selicorni

Past President

Generoso Andria

Vicepresidente

Luigi Memo

Segretario

Lucia Santoro

Consiglieri

Andrea Bartuli, Daniela Melis, Giuseppe Zampino

Tesoriere

Mario Giuffrè

Presidente del Congresso

Alessandro Cicognani

Coordinamento Scientifico

Alessandra Cassio, Giacomo Biasucci, Roberto Motta

Segreteria Scientifica

M. O. Bal, A. Balsamo, F. Baronio, I. Bettocchi, S. Cazzato, E. Della Giustina, F. Righetti, F. Torcetta

Sono stati richiesti i patrocini a:

Presidenza della Repubblica Italiana
 Regione Emilia-Romagna
 Alma Mater Studiorum, Università di Bologna
 Azienda Ospedaliero-Universitaria S.Orsola Malpighi di Bologna

PROGRAMMA GIOVEDÌ 27 OTTOBRE

11.00 – 14.00 Registrazione dei partecipanti

11.00 Consiglio Direttivo SIMGEPED

12.00 Consiglio Direttivo SIMMESN

14.00 Apertura del Congresso e Saluto delle Autorità

Lettura magistrale

Moderatore: A. Selicorni

14.30 Next generation sequencing needs next generation clinicians

R. Hennekam

SESSIONE

Percorsi diagnostico-terapeutici integrati

Moderatori: M. Giovannini, G. Parenti

15.00 Difetti del metabolismo della cobalamina

M. C. Schiaffino

15.30 Monitoraggio delle malattie da accumulo con dosaggio GAG plasmatici

O. Gabrielli

16.00 E se lo screening per malattie genetiche si anticipasse all'epoca prenatale? Quali possibili scenari?

G. Andria

16.30 Coffee break

Moderatori: A. Bartuli, F. Torcetta

17.00 Presentazione di n° 8 comunicazioni orali

18.30 – 19.30 Assemblea SIMMESN

PROGRAMMA VENERDÌ 28 OTTOBRE

SESSIONE

Patologia d'organo: l'orecchio

Moderatori: G. Cocchi, V. Leuzzi

- 8.30** Diagnosi precoce
G. Biasucci
- 8.50** Ipoacusia neurosensoriale nelle sindromi malformative
A. Selicorni
- 9.10** Ipoacusia e malattie metaboliche ereditarie
C. Dionisi-Vici
- 9.30** Impianto cocleare in bambini con disabilità
A. Martini
- 9.50** Discussione
- 10.30** Coffee break

Moderatori: E. Bonioli, E. Della Giustina

- 11.00** Presentazione di n° 8 comunicazioni orali

Interventi preordinati

Moderatori: M. Spada, P. Strisciuglio

- 12.20** Censimento SIMMESN dei pazienti diagnosticati con screening esteso
E. Pasquini
- 12.40** Pazienti con intossicazione acuta: survey europea
A. Burlina
- 13.00** Colazione di lavoro

SESSIONE

Screening neonatale

Moderatori: R. Motta, F. Righetti

- 14.30** Raccomandazioni italiane per screening e follow-up dell'IC
A. Cassio
- 14.50** Conservazione protratta del materiale biologico residuo allo screening neonatale
A. Olivieri
- 15.10** Protocolli e linee guida per lo screening della FC
C. Castellani
- 15.30** Discussione

Moderatori: L. Memo, S. Salardi

- 15.45** Rapporto tecnico sullo screening neonatale in Italia
R. Cerone
- 15.55** Controllo di qualità
U. Caruso
- 16.15** Discussione
- 16.30** Coffee break

Moderatori: M. O. Bal, D. Melis

- 17.00** Presentazione di n° 8 comunicazioni orali
- 18.30 – 19.30** Assemblea SIMGePeD

PROGRAMMA SABATO 29 OTTOBRE

9.00 Premiazione delle comunicazioni SIMMESN – SIMGePeD

SESSIONI PARALLELE

9.30 - 12.30 Corsi SIMMESN – SIMGePeD

PRIMO CORSO SIMMESN

Laboratorio: oltre il controllo di qualità

Coordinatore: C. Corbetta

9.30 Presentazione del corso
C. Corbetta

Discussants: U. Caruso, G. Giordano

Lezione introduttiva

9.35 Region 4 Collaborative Project:
la collaborazione fra laboratori per la qualità clinica
P. Rinaldo

PRIMA SESSIONE

La qualità del professionista nel laboratorio di screening neonatale e biochimica genetica

10.05 L'importanza delle conoscenze tecnologiche e metodologiche
G. La Marca

10.25 L'importanza delle conoscenze di patologia clinica speciale
I. Antonozzi

10.45 La formazione specialistica del personale
L. Alberti

11.05 Il medico del centro clinico di riferimento: il livello di sicurezza di qualità complessiva attesa dal laboratorio nella gestione del neonato a rischio
R. Parini

SECONDA SESSIONE

Aspetti gestionali ed organizzativi del laboratorio di screening

11.25 Come trasferire i risultati VEQ e CQI nella pratica quotidiana e nei processi di miglioramento
M. Cassanello

11.45 Gli indicatori di processo come fattore di qualità nel laboratorio di screening neonatale
C. Corbetta

12.05 Discussione e conclusioni

SECONDO CORSO SIMMESN

Nutrizione integrata nel bambino con malattia metabolica ereditaria

Coordinatore: C. Meli

9.30 Presentazione del corso
C. Meli

Discussants: F. Lilliu, C. Meli

9.40 La preparazione della dieta per il bambino con fenilchetonuria tra crescita e sviluppo
E. Riva, S. Paci

10.00 Intervento nutrizionale nella donna fenilchetonurica in gravidanza
R. Cerone

10.20 Discussione

10.30 Il trattamento dietetico della leucinosi
G. Cotugno

10.50 La gestione del bambino con scompenso metabolico acuto
M. A. Donati

11.10 Discussione

11.20 La nutrizione enterale nel bambino con malattia metabolica
F. F. Belli

11.40 La gestione nutrizionale domiciliare: il ruolo della dietista
S. M. Bernabei

12.00 Discussione e conclusioni

CORSO SIMGePeD

Patologia della colonna vertebrale

Coordinatori: L. Mazzanti, M. Scarano, G. Zampino

9.30 Patologia della colonna vertebrale e sindromi
G. Scarano

10.00 Patologia della colonna vertebrale e malattie metaboliche ereditarie
F. Furlan

10.30 Patologia della giunzione atlanto-occipitale
E. P. Sganzerla

11.00 Approccio ortopedico alla patologia della colonna
M. Carbone

11.30 Approccio fisiatrico alla patologia della colonna
R. M. E. Barone

12.00 Discussione e conclusioni

SESSIONE PLENARIA

12.40 Questionari ECM

13.00 Conclusioni e chiusura dei lavori

Luisella Alberti, Milano

Generoso Andria, Napoli

Italo Antonozzi, Roma

Milva Orquidea Bal, Bologna

Rita Maria Elisa Barone, Catania

Andrea Bartuli, Roma

Fina Fiorella Belli, Firenze

Silvia M. Bernabei, Roma

Giacomo Biasucci, Piacenza

Eugenio Bonioli, Genova

Alberto Burlina, Padova

Marco Carbone, Trieste

Ubaldo Caruso, Genova

Michela Cassanello, Genova

Alessandra Cassio, Bologna

Carlo Castellani, Verona

Roberto Cerone, Genova

Alessandro Cicognani, Bologna

Guido Cocchi, Bologna

Carlo Corbetta, Milano

Giovanna Cotugno, Roma

Elvio Della Giustina, Reggio Emilia

Carlo Dionisi Vici, Roma

Maria Alice Donati, Firenze

Francesca Furlan, Monza

Orazio Gabrielli, Ancona

Giuseppe Giordano, Padova

Marcello Giovannini, Milano

Raul Hennekam, Amsterdam (NL)

Giancarlo La Marca, Firenze

Vincenzo Leuzzi, Roma

Franco Lilliu, Cagliari

Alessandro Martini, Padova

Laura Mazzanti, Bologna

Concetta Meli, Catania

Daniela Melis, Napoli

Luigi Memo, Belluno

Roberto Motta, Bologna

Antonella Olivieri, Roma

Sabrina Paci, Milano

Giancarlo Parenti, Napoli

Rossella Parini, Monza

Elisabetta Pasquini, Firenze

Francesca Righetti, Bologna

Piero Rinaldo, Rochester (USA)

Enrica Riva, Milano

Silvana Salardi, Bologna

Manuela Scarano, Bologna

Gioacchino Scarano, Benevento

Maria Cristina Schiaffino, Genova

Angelo Selicorni, Monza

Eric Pietro Sganzerla, Monza

Marco Spada, Torino

Pietro Strisciuglio, Napoli

Francesco Torcetta, Modena

Giuseppe Zampino, Roma

Sede

Hotel Royal Carlton
Via Montebello 10, Bologna
www.monrifhotels.it

Crediti formativi

DueCi Promotion Srl, Provider ECM n.1463, accrediterà il Corso per le seguenti figure professionali:

- **Medico chirurgo** specializzato in:

- pediatria
- neonatologia
- genetica medica
- neuropsichiatria infantile
- patologia clinica (laboratorio di analisi chimico-cliniche e microbiologia)

- **Chimico di Biochimica Clinica**

- **Biologo**

- **Tecnico sanitario di laboratorio biomedico**

- **Dietista**

- **Infermiere**

Si rende noto che ai fini dell'acquisizione dei crediti formativi è necessaria la presenza effettiva a tutta la durata dei lavori e almeno il 75% delle risposte corrette al questionario di valutazione dell'apprendimento.

Non saranno previste deroghe a tali obblighi.

Iscrizione

Deadline dell'iscrizione: **26 Settembre 2011**

L'iscrizione si effettua on line: www.duecipromotion.com → Congressi Medici

→ Registrazione (con invio immediato di mail di conferma iscrizione).

Quote di iscrizione (iva inclusa)

- Dirigente sanitario (medico, biologo, chimico o equivalente)
non in regola con la quota associativa SIMMESN o SIMGePeD: € 350,00
- Dirigente sanitario (medico, biologo, chimico o equivalente)
in regola con la quota associativa SIMMESN o SIMGePeD: € 300,00
- Professioni sanitarie (tecnico di laboratorio, infermiere, dietista)
non in regola con la quota associativa SIMMESN o SIMGePeD: € 250,00
- Professioni sanitarie (tecnico di laboratorio, infermiere, dietista)
in regola con la quota associativa SIMMESN o SIMGePeD: € 200,00
- Partecipanti di età inferiore ai 35 anni: € 150,00
- Specializzandi e dottorandi: € 50,00

Non è previsto alcun rimborso per cancellazioni d'iscrizioni.
Eventuali sostituzioni potranno essere effettuate per iscritto.

Modalità di pagamento

Il pagamento può essere effettuato:

- on line con carta di credito.
- con bonifico bancario.

Si prega di inviare la copia del bonifico unitamente alla stampa dell'avvenuta iscrizione on line o per posta all'indirizzo:

DueCi Promotion srl, Piazza dei Martiri 1, 40121 Bologna;

o via fax al n° 051.247165.

Dati bancari per il bonifico:

Unicredit Banca, Filiale 03182 di Via Indipendenza, Bologna

C/C N°: 000002857197

IBAN - CIN - ABI - CAB: IT - Q - 02008 - 02450

IT/06/Q/02008/02450/000002857197

SWIFT/BIC: UNCRITB1NU2

La quota di iscrizione comprende:

- la partecipazione ai lavori scientifici, coffee break e lunch come da programma
- il kit congressuale
- l'attestato di partecipazione
- il cocktail di fine lavori di Giovedì 27 Ottobre
- la cena sociale di Venerdì 28 Ottobre

Contributi scientifici: comunicazioni orali

I contributi scientifici dovranno pervenire alla Segreteria Organizzativa

DueCi Promotion all'indirizzo di posta elettronica

ggrillenzoni@duecipromotion.com entro il **5 Settembre 2011**.

Si accetteranno esclusivamente contributi pervenuti in formato elettronico

(il modulo abstract è scaricabile dal sito www.duecipromotion.com – Congressi Medici, selezionando il convegno di interesse).

La selezione degli elaborati avverrà entro il **19 Settembre 2011**

da parte della società scientifica a cui è rivolto l'abstract.

La comunicazione dell'avvenuta accettazione sarà inviata esclusivamente via e-mail all'indirizzo segnalato dall'autore.

Affinché il contributo scientifico sia accettato, l'autore che lo presenta dovrà essere regolarmente iscritto al Congresso e di età inferiore ai 40 anni.

Il tempo a disposizione per l'esposizione della comunicazione orale è di 5 minuti + 2 di discussione.