



# **MALATTIE NEUROMETABOLICHE CONGENITE: COME RICONOSCERLE E COME CURARLE**

Focus sulle malattie  
da accumulo lisosomiale

**Catania**  
**15-16 / 09**  
**2016**

Aula Magna -  
P.O. "G. Rodolico"



## RAZIONALE

Il convegno si pone lo scopo di migliorare la conoscenza e la gestione delle malattie neurometaboliche in età pediatrica, con particolare riguardo alle malattie lisosomiali ed è rivolto ai Pediatri Universitari, Ospedalieri e di Libera Scelta, ai Medici Specializzandi delle scuole di Pediatria, Genetica e Neuropsichiatria Infantile e agli Studenti dei corsi di Laurea in Medicina e Chirurgia.

Le due giornate si svolgeranno in forma di percorso diagnostico-terapeutico e assistenziale, articolandosi in sessioni riguardanti la diagnosi neonatale, la storia naturale delle varie forme e la gestione delle persone con malattie del metabolismo che colpiscono principalmente il sistema nervoso, e ai meccanismi biomolecolari alla base delle nuove terapie enzimatiche e geniche. Sono state inserite anche sessioni particolari riguardanti il coinvolgimento di organi diversi dal sistema nervoso. Sarà rivolta inoltre una particolare attenzione alle associazioni e alle famiglie di coloro che sono affetti da malattie metaboliche.

La multidisciplinarietà delle tematiche trattate ha il fine di sottolineare l'importanza di un approccio integrato e la necessità del supporto specialistico nella gestione delle persone con malattie neurometaboliche in età pediatrica.

## IL COMITATO ORGANIZZATORE

Agata Fiumara  
Concetta Meli  
Martino Ruggieri

*Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Sezione di Pediatria e Neuropsichiatria Infantile  
Centro di Riferimento Regionale per le Malattie Metaboliche Congenite  
Scuola di Specializzazione in Pediatria - Università degli Studi di Catania*

### CON IL PATROCINIO DI:



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



**SIMGePeD**



Società Italiana  
di Neurologia Pediatrica

## FACULTY

Andò Bruno	Catania	Leonardi Salvatore	Catania
Arena Alessia	Catania	Mattina Teresa	Catania
Barone Rita	Catania	Mazzola Giuseppe	Catania
Bembi Bruno	Udine	Meli Concetta	Catania
Bianca Sebastiano	Catania	Messina Marianna	Catania
Carbone Marco	Trieste	Milone Pietro	Catania
Caruso Ubaldo	Genova	Palmucci Stefano	Catania
Caruso Manuela	Catania	Parano Enrico	Catania
Castana Cinzia	Palermo	Parisi Giuseppe	Catania
Concolino Daniela	Catanzaro	Pavone Vito	Catania
Corsello Giovanni	Palermo	Pavone Lorenzo	Catania
Di Cataldo Andrea	Catania	Polizzi Agata	Roma
Di Pietro Roberto	Palermo	Praticò Andrea	Catania
Di Vincenzo Ferdinando	Catania	Procopio Elena	Firenze
Falsaperla Raffaele	Catania	Rizzo Renata	Catania
Fichera Marco	Catania	Romano Corrado	Troina (En)
Fiumara Agata	Catania	Ruggieri Martino	Catania
Foti Pietro Valerio	Catania	Russo Giovanna	Catania
Garozzo Domenico	Catania	Salomone Salvatore	Catania
Ciuffrè Mario	Palermo	Signorelli Santo	Catania
Granata Francesca	Messina	Smilari Pierluigi	Catania
Greco Filippo	Catania	Sofia Vito	Catania
Guarnaccia Fabio	Catania	Sorge Giovanni	Catania
Culino Antonino	Catania	Squatrito Sebastiano	Catania
Hennekam Raoul	Amsterdam		

09.00

### **Saluto delle Autorità**

**Prof. Giacomo Pignataro**

*Magnifico Rettore dell'Università degli Studi di Catania*

**Prof. Francesco Basile**

*Presidente Facoltà "Scuola di Medicina e Chirurgia", Università degli Studi di Catania*

**Dott. Salvatore Paolo Cantaro**

*Direttore Generale A.O.U. "Policlinico-Vittorio Emanuele", Catania*

**Dott. Antonio Lazzara**

*Direttore Sanitario A.O.U. "Policlinico-Vittorio Emanuele", Catania*

**Prof. Agostino Palmeri**

*Presidente Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Catania*

**Prof. Francesco Purrello**

*Direttore Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università degli Studi di Catania*

**Prof. Giovanni Corsello**

*Presidente Società Italiana di Pediatria (SIP)*

9.20

### **Introduzione e saluto degli organizzatori del convegno**

**Agata Fiumara, Concetta Meli, Martino Ruggieri**

**MALATTIE NEUROMETABOLICHE CONGENITE:  
STORIA NATURALE E CLINICA**

Moderatori: [Lorenzo Pavone](#), [Filippo Greco](#)

- 09.30 **Storia delle malattie metaboliche attraverso i secoli:  
pionieri, scopritori e uomini e donne “dietro gli eponimi”**  
[Martino Ruggieri](#)
- 09.50 **Quadri clinici “dismorfologici” associati ai fenotipi semplici e complessi**  
[Giovanni Sorge](#)
- 10.10 **Primi segni e storia naturale in epoca neonatale**  
[Mario Giuffrè](#)
- 10.30 **Storia naturale delle malattie da accumulo lisosomiale**  
[Agata Fiumara](#)
- 10.50 **Disordini congeniti della glicosilazione (CDG)**  
[Rita Barone](#)
- 11.10 **Ruolo della spettrometria di massa nei difetti CDG**  
[Domenico Garozzo](#)
- 11.30 **Discussione**
- 11.45 Pausa lavori

**LO SCREENING NEONATALE ESTESO:  
STATO DELL'ARTE**

Moderatori: [Ferdinando Di Vincenzo](#), [Giovanni Sorge](#)

- 12.00 **Contesti normativi e strategie di prevenzione per le malattie rare:  
il ruolo del Centro Nazionale Malattie Rare - Istituto Superiore di Sanità**  
[Agata Polizzi](#)
- 12.20 **Lo screening neonatale esteso: dal progetto pilota all'intervento di sanità pubblica**  
[Ubaldo Caruso](#)
- 12.40 **Il Progetto Regionale "Screening Neonatale Esteso" in Sicilia orientale**  
[Marianna Messina](#)
- 13.00 **Il Progetto Regionale "Screening Neonatale Esteso" in Sicilia occidentale**  
[Cinzia Castana](#)
- 13.20 **La presa in carico del neonato "positivo" allo screening neonatale esteso**  
[Concetta Meli](#)
- 13.40 **Discussione**
- 14.00 colazione di lavoro



**PRESENTE E FUTURO DELLE MALATTIE METABOLICHE:  
LETTURE MAGISTRALI**

Moderatori: [Teresa Mattina](#), [Sebastiano Squatrito](#)

- 15.00 **Quadri clinici con emergenze neonatali**  
[Giovanni Corsello](#)
- 15.45 **Malattie metaboliche sindromiche: dalla sindrome di Zellweger ai fenotipi multipli**  
[Lorenzo Pavone](#)
- 16.30 **Aspetti clinici della genetica delle disabilità intellettive**  
[Corrado Romano](#)
- keynote lecture*  
introduce: [Giovanni Corsello](#)
- 17.15 **The future treatment of metabolic disorders**  
[Raoul Hennekam](#)
- 18.00 Fine lavori della giornata

**NEUROFISIOLOGIA E IMAGING**

Moderatori: [Enrico Parano](#), [Vito Sofia](#)

- 09.00 **Diagnosi prenatale**  
[Sebastiano Bianca](#)
- 09.20 **Quadri elettrofisiologici neonatali e dell'infanzia**  
[Raffaele Falsaperla](#)
- 09.40 **Quadri radiologici sistemici**  
[Pietro Milone](#), [Stefano Palmucci](#), [Pietro Valerio Foti](#)
- 10.00 **Quadri neuroradiologici**  
[Francesca Granata](#)
- 10:20 **Discussione**

**LETTURA MAGISTRALE**

Moderatore: [Vito Pavone](#)

- 10.30 **Osteodisplasie metaboliche ereditarie su base lisosomiale.  
L'esempio delle mucopolisaccaridosi e la malattia di Gaucher**  
[Marco Carbone](#)
- 11:15 Pausa lavori

**MALATTIE NEUROMETABOLICHE:  
MANIFESTAZIONI CLINICHE E COMPLICANZE SISTEMICHE**

Moderatori: [Renata Rizzo](#), [Santo Signorelli](#)

- 11.30 **Ipoglicemie**  
[Manuela Caruso](#)
- 11.50 **Manifestazioni ematologiche nelle malattie lisosomiali e mitocondriali**  
[Giovanna Russo](#)
- 12.10 **Complicanze respiratorie nel bambino con deficit enzimatici congeniti**  
[Salvatore Leonardi](#), [Giuseppe Parisi](#)
- 12.30 **Tumori in corso di malattie neurometaboliche**  
[Andrea Di Cataldo](#)
- 12.50 **Manifestazioni cliniche e complicanze della Malattia di Fabry**  
[Daniela Concolino](#)
- 13.10 **Discussione**
- 13.30 colazione di lavoro

**MALATTIE METABOLICHE - NUOVE TERAPIE:  
LETTURE MAGISTRALI**

Moderatori: [Marco Fichera](#), [Salvatore Salomone](#)

- 15.00 **Nuove frontiere e limiti nella terapia della compromissione neurologica nelle patologie lisosomiali**  
[Bruno Bembi](#)
- 15.45 **Terapia sostitutiva enzimatica e “non solo”**  
[Elena Procopio](#)

16.30 Pausa lavori

**MALATTIE NEUROMETABOLICHE:  
BASI MOLECOLARI E TERAPEUTICHE**

Moderatori: [Alessia Arena](#), [Pierluigi Smilari](#)

16.50 **Basi molecolari del danno neurometabolico e terapie enzimatiche sostitutive nelle malattie lisosomiali (Gaucher, Mucopolisaccaridosi, malattia di Fabry, malattia di Pompe)**

[Andrea Praticò](#)

17.10 **Basi molecolari delle terapie geniche**

[Fabio Guarnaccia](#)

17.30 **Discussione**

**MALATTIE METABOLICHE E TERRITORIO**

Moderatore: [Giuseppe Mazzola](#)

17.40 **La presa in carico del bambino con malattia metabolica rara**

[Antonino Gulino](#)

18.00 **Il punto di vista delle Associazioni**

[Roberto Di Pietro](#), [Bruno Andò](#)

18:20 **Discussione**

18.30 CHIUSURA DEL CONVEGNO



**pediatriasicilia.it**  
info@pediatriasicilia.it

## **MODALITÀ DI ISCRIZIONE**

La partecipazione all'evento è gratuita ma è obbligatoria l'iscrizione attraverso il sito pediatriasicilia.it. L'iscrizione ai lavori congressuali dà diritto alla partecipazione ai lavori, alle colazioni di lavoro del 15 e 16 settembre, al kit congressuale, all'attestato di partecipazione e all'accesso ai crediti formativi. L'accettazione dell'iscrizione verrà confermata dalla Segreteria Organizzativa seguendo l'ordine d'arrivo delle richieste.

## **EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA**

Per il convegno è stata effettuata la richiesta di accreditamento presso la CNFC (Commissione Nazionale per la Formazione Continua) per la figura professionale di Medico Chirurgo - discipline: Genetica medica, Pediatria, Pediatria (Pediatri di Libera scelta).

L'evento è stato accreditato per 12 ore formative per 150 iscritti. Le iscrizioni pervenute oltre tale numero non potranno richiedere l'ottenimento dei crediti formativi previsti dall'evento. All'evento sono stati riconosciuti 9 crediti.

Per il rilascio dei crediti occorre: frequentare il 100% del totale delle ore di formazione dell'evento; registrarsi all'ingresso e all'uscita scansionando il codice a barre presente sul proprio badge; riconsegnare al termine dei lavori il questionario, la scheda personale e il modulo di valutazione forniti in sede congressuale; il superamento del questionario con almeno 75% di risposte corrette.

Servizitalia non si assume la responsabilità dell'eventuale mancata assegnazione dei crediti da parte del Ministero in caso di compilazione errata o parziale delle schede.

## **SEDE DELL'EVENTO**

AULA MAGNA - Facoltà di Medicina e Chirurgia

PO "G. Rodolico" - AOU "Policlinico-Vittorio Emanuele"

Via S. Sofia, 78 – Catania



**pediatriasicilia.it**  
info@pediatriasicilia.it



Quest'evento sostiene la campagna "Illuminiamo il Futuro"  
di Save the Children per contrastare la povertà educativa in Italia.  
[www.illuminiamoilfuturo.it](http://www.illuminiamoilfuturo.it)



*Un particolare ringraziamento alle aziende che sostengono  
in modo non condizionato questo evento formativo.*



**SEGRETERIA ORGANIZZATIVA SERVIZITALIA**

via Salvatore Puglisi 15, 90143 Palermo

tel. 091 6250453 - fax 091 303150 - [www.servizitalia.it](http://www.servizitalia.it)