

# XV

## CORSO AVANZATO SULLE MALATTIE RARE DEL METABOLISMO

**3-5 ottobre 2024**

Mazara del Vallo (TP)

Hotel Mahara



Le Malattie Rare rappresentano un problema per tutti: pazienti che spesso devono convivere con la patologia già dalla nascita, famiglie che hanno l'onere primario dell'assistenza quotidiana e medici che non sempre hanno familiarità con tali patologie. Lo scopo del Corso è quello di aggiornare i medici partecipanti riguardo alle più recenti acquisizioni in genetica, in fisiopatologia, in diagnosi e in terapia delle malattie rare del metabolismo. Questo per dare anche la possibilità di un'individuazione precoce di tali patologie, che spesso non vengono diagnosticate a causa della bassa incidenza sulla popolazione. Gli argomenti trattati, con un format di lezioni intensive su diagnosi, clinica e terapia e con dei Focus specifici, saranno: Ipercolesterolemia Familiare Omozigote, La Malattia Di Fabry, La Malattia Di Gaucher, Fenilchetonuria, La Malattia Di Pompe, Le Amiloidosi, Le Malattie mitocondriali, Familial Chylomicronemia Syndrome, mentre i Focus tratteranno di ASMD, Porfirie, Terapia genica delle malattie rare, Alfamannosidosi, Malattie neurodegenerative, EPATOPATIE METABOLICHE RARE, CEROLIDOLIPOFUSCINOSI e Mucopolissaccaridosi.

La Faculty è costituita da esperti del settore riconosciuti a livello nazionale ed internazionale. Il Corso è rivolto a giovani medici specialisti o specializzandi nelle discipline pediatriche, internistiche ed endocrinologiche.

# Giovedì, 3 ottobre

14.30 Registrazione partecipanti

15.00-15.30 **FOCUS ON:**

**L'ALFA MANNOSIDOSI**

*Introduce:*

Marco Spada  
Serena Gasperini

15.35-16.35 **LE MALATTIE MITOCONDRIALI**

*Discussant*

Clinica

Genetica

Terapia

Gabriele Siciliano  
Olimpia Musumeci  
Massimiliano Filosto  
Michelangelo Mancuso

16.50-17.20 **FOCUS ON:**

**DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA**

*Introduce:*

Carlo Dionisi Vici  
Davide Noto

17.25-17.55 **FOCUS ON:**

**MUCOPOLISACCARIDOSI**

Clinica, Genetica e Terapia

*Introduce:*

Serena Gasperini  
Agata Fiumara

18.00-18.30 **FOCUS ON:**

**LA GENETICA DEL DIABETE MODY**

*Introduce:*

Nicola Napoli  
Giovanni Sorge

18.35 Chiusura lavori della prima giornata



## 08.30-09.30 **LA MALATTIA DI FABRY**

*Discussant*

Clinica

Genetica

Terapia

**Vittoria Cianci, Antonello Maria Giordano**

**Bruno Tuttolomondo**

**Giovanni Duro**

**Federico Umberto Pieruzzi**

## 09.45-11.00 **LA MALATTIA DI POMPE**

*Discussant*

Clinica della forma infantile

Clinica della forma adulta

Genetica

Terapia

**Grazia Crescimanno**

**Simona Fecarotta**

**Tiziana Enrica Mongini**

**Giacomo Comi**

**Antonio Toscano**

## 11.00-12.00 **IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE**

*Discussant*

Clinica

Genetica

Terapia

**Maurizio Averna**

**Carlo Maria Barbagallo**

**Patrizia Tarugi**

**Angelo Baldassarre Cefalù**

## 12.15-12.45 **FOCUS ON:**

### **LE PORFIRIE**

*Introduce:*

Clinica, Genetica e Terapia

**Davide Noto**

**Paolo Ventura**

13.00 LIGHT LUNCH

## 14.00-15.00 **FENILCHETONURIA**

*Discussant*

La PKU in Pediatria

La PKU nell' Adulto

Approccio Nutrizionale e Farmacologico

**Bruno Bemi**

**Cinzia Castana**

**Valentina Rovelli**

**Lucia Brodosi**

## 15.15-16.15 **FAMILIAL CHYLOMICRONEMIA SYNDROME**

*Discussant*

La Clinica

La Genetica

La Terapia

**Francesca Carubbi**

**Gabriella Iannuzzo**

**Marcello Arca**

**Sabina Zambon**

## 16.30-17.00 **FOCUS ON:**

### **LO SCREENING NEONATALE**

### **DELLE MALATTIE METABOLICHE IN ITALIA: LO STATO DELL'ARTE**

*Introduce:*

**Alberto Burlina**

**Agata Fiumara**

17.30 Chiusura lavori della seconda giornata

# Sabato, 5 ottobre



09.00-09.30 **FOCUS ON:**

## **IL DEFICIT DI SFINGOMIELINASI**

*Discussant*

**Maurizio Scarpa**  
**Davide Noto**

09.45-10.45 **LA MALATTIA DI GAUCHER**

*Discussant*

Clinica

Genetica

Terapia

**Davide Noto**  
**Antonio Barbato**  
**Andrea Elena Dardis**  
**Gaetano Giuffrida**

10.45-11.15 **FOCUS ON:**

## **LE CARDIOMIOPATIE GENETICHE**

*Discussant*

**Giuseppe Limongelli**  
**Domenico Girelli**

11.15-12.30 **LE AMILOIDOSI**

*Discussant*

Amiloidosi da transtiretina clinica,  
diagnosi e genetica

Terapia dell'amiloidosi cardiaca

Terapia della neuropatia amiloidotica


**Emilio Nardi**

**Anna Mazzeo**  
**Gianluca Di Bella**  
**Filippo Brighina**

12.30 Chiusura lavori per la parte residenziale



# FACULTY



ARCA	MARCELLO	ROMA	GIRELLI	DOMENICO	VERONA
AVERNA	MAURIZIO	PALERMO	GIUFFRIDA	GAETANO	CATANIA
BARBAGALLO	CARLO MARIA	PALERMO	IANNUZZO	GABRIELLA	NAPOLI
BARBATO	ANTONIO	NAPOLI	LIMONGELLI	GIUSEPPE	NAPOLI
BEMBI	BRUNO	TRIESTE	MANCUSO	MICHELANGELO	PISA
BRIGHINA	FILIPPO	PALERMO	MAZZEO	ANNA	MESSINA
BRODOSI	LUCIA	BOLOGNA	MONGINI	TIZIANA ENRICA	TORINO
BURLINA	ALBERTO	PADOVA	MUSUMECI	OLIMPIA	MESSINA
CARUBBI	FRANCESCA	MODENA	NAPOLI	NICOLA	ROMA
CASTANA	CINZIA	PALERMO	NARDI	EMILIO	PALERMO
CEFALÙ	ANGELO BALDASSARRE	PALERMO	NOTO	DAVIDE	PALERMO
CIANCI	VITTORIA	REGGIO CALABRIA	PIERUZZI	FEDERICO UMBERTO	MILANO
COMI	GIACOMO	MILANO	ROVELLI	VALENTINA	MILANO
CRESCIMANNO	GRAZIA	PALERMO	SCARPA	MAURIZIO	PADOVA
DARDIS	ANDREA ELENA	TRIESTE	SICILIANO	GABRIELE	PISA
DI BELLA	GIANLUCA	MESSINA	SORGE	GIOVANNI	CATANIA
DIONISI VICI	CARLO	ROMA	SPADA	MARCO	TORINO
DURO	GIOVANNI	PALERMO	TARUGI	PATRIZIA	MODENA
FECAROTTA	SIMONA	NAPOLI	TOSCANO	ANTONIO	MESSINA
FILOSTO	MASSIMILIANO	VERONA	TUTTOLOMONDO	BRUNO	PALERMO
FIUMARA	AGATA	CATANIA	VENTURA	PAOLO	BOLOGNA
GASPERINI	SERENA	MILANO	ZAMBON	SABINA	PADOVA
GIORDANO	ANTONELLO MARIA	RAGUSA			

# Informazioni generali



## **PRESIDENTI EMERITI:**

**Prof. Sebastiano Calandra, Prof. Giovanni Corsello, Prof. Giovanni Savattieri**

## **RESPONSABILI SCIENTIFICI:**

**Prof. Maurizio Averna, Prof. Davide Noto, Prof. Antonio Toscano**

## **SEDE DELL'EVENTO:**

Hotel Mahara – Lungomare San Vito 3, Mazzara del Vallo (TP)

## **ECM:**

Provider Ecm: **SIMULAID SRL PROVIDER ID 4156** ID ECM **423838**

POSTI DISPONIBILI **40**

## **DESTINATARI DELL'INIZIATIVA**

### **PROFESSIONI:**

#### **Medico chirurgo**

*Discipline:* Biochimica Clinica, Ematologia, Endocrinologia, Genetica Medica, Malattie dell'apparato respiratorio, Medicina Interna, Microbiologia e Virologia, Nefrologia, Neurologia, Patologia clinica (Laboratorio di analisi Chimico cliniche e Microbiologia), Pediatria, Dietista

**ISCRIZIONE:** Quota di iscrizione: **610,00** iva inclusa

### **ISTRUZIONI PER L'ISCRIZIONE:**

L'iscrizione è obbligatoria fino ad esaurimento dei posti disponibili e può essere effettuata collegandosi entro e non oltre il 23 SETTEMBRE 2024 sul sito [www.borgimedia.com/EDU](http://www.borgimedia.com/EDU)

### **L'iscrizione comprende:**

- Partecipazione ai lavori scientifici
- Materiale didattico, Kit congressuale
- Coffee break e Light Lunch come da programma
- Attestato di partecipazione
- Attestato ECM (previa presenza al 100% dei lavori e superamento test)
- n. 2 pernottamenti in camera doppia (assegnazione condivisione camere a cura della Segreteria Organizzativa).  
In caso di richiesta per la camera DUS (Doppia uso singolo), sarà obbligatorio corrispondere € 45,00 per camera per notte (fino ad esaurimento disponibilità di camere)
- n. 2 cene in Hotel o Walking Distance dall'hotel

## **VARIAZIONI E AGGIORNAMENTI**

Tutte le informazioni ed eventuali aggiornamenti sul programma saranno consultabili sul sito [www.borgimedia.com](http://www.borgimedia.com) e [www.borgigroup.com](http://www.borgigroup.com)

## **SEGRETERIA ORGANIZZATIVA:**



**Borgi Group s.r.l.**

Via Massimo D'Azeglio, 8 - 90143 Palermo

☎ +39 091 8488664 ✉ [info@borgigroup.com](mailto:info@borgigroup.com)

Referente: Valentina Borgese Cell. +39 349 7648082

**PROJECT MANAGEMENT: VADA Management s.a.s.**

# Patrocini richiesti



SOCIETÀ ITALIANA  
PER LO STUDIO  
DELL'ATEROSCLEROSI



Ordine dei Medici  
Chirurghi ed Odontoiatri  
della Provincia di Palermo



Università  
degli Studi  
di Palermo

## Con il contributo non condizionante di



B:OMARIN



CAMBROOKE™

sanofi

