

VIII CORSO AVANZATO SULLE MALATTIE RARE DEL METABOLISMO



Siracusa
27/28/29
Settembre 2018



Palazzo Vermexio
Ortigia-Siracusa

VIII CORSO AVANZATO SULLE MALATTIE RARE DEL METABOLISMO

Siracusa
27/28/29
Settembre 2018

Palazzo Vermexio
Ortigia-Siracusa

giovedì 27

14.00 Registrazione partecipanti

14.30 LA MALATTIA DI NIEMANN PICK TIPO C

Discussant: *G. Savettieri*

- Clinica: *A. Toscano*
- Genetica: *A. Dardis*
- Terapia: *B. Bembi*

15.45 UPDATE ON: LA MALATTIA DI NIEMANN PICK TIPO B

B. Bembi

16.15 Coffee break

16.30 LYSOSOMAL ACID LIPASE DEFICIENCY (LAL-D)

Discussant: *A. Craxi*

- Clinica: *S. Fecarotta*
- Genetica: *P. Tarugi*
- Terapia: *S. Fecarotta*

18.30 Chiusura lavori della giornata





VIII CORSO AVANZATO SULLE MALATTIE RARE DEL METABOLISMO

Siracusa
27/28/29
Settembre 2018

Palazzo Vermexio
Ortigia-Siracusa

venerdì 28

8.30 **FOCUS ON: Mucopolisaccaridosi**
A. Fiumara

9.00 **LA MALATTIA DI FABRY**
Discussant: *A. Pinto*

- Clinica: *B. Tuttolomondo*
- Genetica: *G. Duro*
- Terapia: *C. Giordano*

10.15 Coffee break

10.30 **LA MALATTIA DI GAUCHER**
Discussant: *G. Sorge*

- Clinica: *G. Giuffrida*
- Genetica: *A. Dardis*
- Terapia: *G. Andria*

11.45 **UPDATE ON: LA TERAPIA GENICA DELLE MALATTIE RARE
DEL METABOLISMO**

- I vettori virali: *L. Pastore*
- Il Genome editing: *A. Cereseto*

12.40 **NOVITÀ IN TEMA DI GLICOGENOSI**
A. Sechi

13.15 Light Lunch

VIII CORSO AVANZATO SULLE MALATTIE RARE DEL METABOLISMO

Siracusa
27/28/29
Settembre 2018

Palazzo Vermexio
Ortigia-Siracusa

venerdì 28

14.00 **LA MALATTIA DI POMPE**

Discussant: *F. Brighina*

- Clinica: *A. Toscano*
- Genetica: *C. Danesino*
- Terapia: *O. Musumeci*

15.15 **INNOVAZIONE E MALATTIE RARE**

N. Martini

15.45 **NOVITÀ DALLA LETTERATURA**

- Novità in tema di malattia di Fabry: *G. Cimino*
- Novità in tema di malattia di Gaucher: *A. Cardella*

16.40 **FOCUS ON: IL DEFICIT DI ALFA-MANNOSIDASI**

A. Fiumara

17.10 **FOCUS ON: DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO DEL CICLO
DELL'UREA E IPERAMMONIEMIE EREDITARIE**

A. Giammanco

17.40 **Chiusura lavori della giornata**



VIII CORSO AVANZATO SULLE MALATTIE RARE DEL METABOLISMO

Siracusa
27/28/29
Settembre 2018

Palazzo Vermexio
Ortigia-Siracusa

sabato 29

9.00 IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE

Discussant: *A.B. Cefalù*

- Clinica: *C.M. Barbagallo*
- Genetica: *S. Calandra*
- Terapia: *M. Arca*

10.15 Coffee break

10.45 FENILCHETONURIA

Discussant: *D. Noto*

- Clinica e Genetica: *C. Castana*
- Approccio Nutrizionale: *D. Concolino*
- Approccio Farmacologico: *C. Meli*

12.15 Questionario ECM e chiusura lavori



FACULTY

Generoso	ANDRIA	<i>Napoli</i>
Marcello	ARCA	<i>Roma</i>
Maurizio	AVERNA	<i>Palermo</i>
Carlo Maria	BARBAGALLO	<i>Palermo</i>
Bruno	BEMBI	<i>Trieste</i>
Filippo	BRIGHINA	<i>Palermo</i>
Sebastiano	CALANDRA	<i>Modena</i>
Antonella Maria	CARDELLA	<i>Palermo</i>
Cinzia	CASTANA	<i>Palermo</i>
Angelo Baldassare	CEFALÙ	<i>Palermo</i>
Anna	CERESETO	<i>Trento</i>
Giuliana	CIMINO	<i>Palermo</i>
Daniela	CONCOLINO	<i>Catanzaro</i>
Antonio	CRAXI	<i>Palermo</i>
Cesare	DANESINO	<i>Pavia</i>
Andrea Elena	DARDIS	<i>Trieste</i>
Giovanni	DURO	<i>Palermo</i>
Simona	FECAROTTA	<i>Napoli</i>
Agata	FIUMARA	<i>Catania</i>
Antonella	GIAMMANCO	<i>Palermo</i>
Antonello Maria	GIORDANO	<i>Ragusa</i>
Gaetano	GIUFFRIDA	<i>Catania</i>
Nello	MARTINI	<i>Roma</i>
Cettina	MELI	<i>Catania</i>
Olimpia	MUSUMECI	<i>Messina</i>
Davide	NOTO	<i>Palermo</i>
Giovanni	SAVETTIERI	<i>Palermo</i>
Annalisa	SECHI	<i>Trieste</i>
Giovanni	SORGE	<i>Catania</i>
Lucio	PASTORE	<i>Napoli</i>
Tommaso	PICCOLI	<i>Palermo</i>
Antonio	PINTO	<i>Palermo</i>
Patrizia	TARUGI	<i>Modena</i>
Antonio	TOSCANO	<i>Messina</i>
Antonino	TUTTOLOMONDO	<i>Palermo</i>

INFORMAZIONI GENERALI

SEDE DEL CORSO

Palazzo Vermexio
Piazza Duomo, 4 • Ortigia - Siracusa

DIRETTORI DEL CORSO

Prof. Maurizio Averna
Università degli Studi di Palermo

Prof. Sebastiano Calandra
Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia

Prof. Giovanni Savettieri
Università degli Studi di Palermo

ECM PROVIDER - QIBLI' S.R.L.

L'evento è accreditato presso la Commissione Nazionale per l'Educazione Continua in Medicina
ID Evento 2007 - 234155 - Crediti assegnati: 15 - Posti disponibili 40

CATEGORIE PROFESSIONALI:

- Medico Chirurgo - discipline: *Ematologia, Endocrinologia, Genetica Medica, Malattie dell'Apparato Respiratorio, Medicina Interna, Nefrologia, Neurologia, Pediatria, Biochimica Clinica, Microbiologia e Virologia, Patologia Clinica (Laboratorio di Analisi Chimicocliniche e Microbiologia)*
- Biologo

QUOTA DI ISCRIZIONE

Iscrizione Medico Chirurgo € 610,00 (Iva inclusa)

LA QUOTA DI ISCRIZIONE COMPRENDE

- Partecipazione ai lavori scientifici
- Materiale didattico
- Kit congressuale
- 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)
- n. 2 cene

MODALITÀ DI PAGAMENTO E CANCELLAZIONE

Il pagamento della quota di iscrizione potrà essere effettuato a mezzo bonifico bancario intestato a: Vada Management di Valentina Guarino e C. sas IBAN: IT29G0306904617100000006522

Il numero di CRO e la data del Bonifico andranno inseriti come campo obbligatorio all'interno della Scheda di Iscrizione online sul sito www.vadamanagement.it sezione Business/Eventi.

L'iscrizione sarà considerata completa soltanto dopo l'accredito della quota di iscrizione sul conto corrente della Segreteria Organizzativa, che provvederà ad inviarne conferma definitiva. N.B. Tutte le spese bancarie sono a carico dell'ordinante. Si prega di indicare, nella causale del bonifico, il nome del partecipante per il quale viene pagata la quota.

NESSUN RIMBORSO PREVISTO

SEGRETARIA ORGANIZZATIVA



Via Giovanni Bonanno, 67 – 90 143 Palermo

Tel. 091 2737904 – Fax. 091 6193559

Mail: info@vadamanagement.it - www.vadamanagement.it

CON IL PATROCINIO DI



Regione Siciliana
Assessorato alla Salute



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI PALERMO
SCUOLA DI MEDICINA



Azienda Ospedaliera Universitaria
Policlinico Paolo Giaccone Palermo



Società Italiana per lo Studio
dell'Arteriosclerosi

CERMMET

Centro di Riferimento Regionale
per la Prevenzione, la Diagnosi e
la Cura delle Malattie Rare del Metabolismo

CON IL CONTRIBUTO NON CONDIZIONATO DI

BioMarin Europe Ltd.

People and ideas for innovation in healthcare

Advanced Medical Nutrition