

Moderatori | Relatori

ANDREA BALLABIO
Direttore Istituto Telethon di Genetica e Medicina (Tigem) - Ordinario di Genetica Medica - Univ. "Federico II" di Napoli

RENZA BARBON GALLUPPI
Presidente onorario UNIAMO F.I.M.R. Onlus e Rappresentante ePAG Rete METABERN

MASSIMO BARRESI
Direttore Generale A.O.R. San Carlo Potenza

GIOVANNI BATTISTA BOCHICCHIO
Direttore Generale I.R.C.C.S. C.R.O.B. Rionero in Vulture

LORENZO BOCHICCHIO
Direttore Generale ASP Potenza

GABRIELLA CAUZILLO
Dirigente Ufficio Prevenzione Primaria Regione Basilicata

GIUSEPPE CITRO
Responsabile Diabetologia ed Endocrinologia - ASP Potenza

RICCARDO DAVANZO
Direttore Dipartimento Materno-Infantile ASM Matera

DOMENICO DELL'EDERA
Responsabile Laboratorio di Citogenetica e Genetica Molecolare - ASM Matera

CARMELA DI LUCCA
Referente Neurologia Pediatrica e Malattie Rare - Dipartimento Materno Infantile ASM Matera

CARLO DIONISI VICI
Direttore Patologie Metaboliche - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma

MARIA ALICE DONATI
Responsabile Coordinamento Malattie Metaboliche Rare - Regione Toscana

PAOLA FACCHIN
Coordinatrice Tavolo Tecnico Interregionale Malattie Rare - Regione Veneto

AMELIA FILIPPELLI
Direttore Scuola di Specializzazione in Farmacologia Università degli Studi di Salerno

GIANBATTISTA GALLICCHIO
Responsabile Centro Screening Regione Basilicata - A.O.R. San Carlo - Potenza

CAMILLA GIZZI
Dirigente Medico Pediatria Ospedale Fatebenefratelli - Roma

TOMMASINA IORNO
Presidente UNIAMO - F.I.M.R. Onlus - Milano

PIETRO LECCESE
Dirigente Medico Dipartimento Reumatologia - I.Re.L. - A.O.R. San Carlo Potenza

SERGIO MANIERI
Direttore Pediatria - A.O.R. San Carlo Potenza

GIULIA MOTOLA
Responsabile Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare - Basilicata

ANGELA PADULA
Direttore Dipartimento Reumatologia - I.Re.L. - A.O.R. San Carlo Potenza

JOSEPH POLIMENI
Direttore Generale ASM Matera

MARIA GRAZIA PRIVITERA
Dirigente Ufficio 9- Direzione Generale della Prevenzione Sanitaria - Ministero della Salute - Roma

CARMINE ROSA
Delegato Regione Basilicata - Associazione Sclerosi Tuberosa - Potenza

DOMENICA TARUSCIO
Direttore Centro Nazionale Malattie Rare e Membro del Centro di Coordinamento sugli Screening Neonatali - Istituto Superiore di Sanità - Roma

MANUELA VACCAROTTO
Vice Presidente AISMME - Padova

Con il supporto non condizionante di

 **NOVARTIS**

 **ALFASIGMA**

 **Medtronic**



REGIONE BASILICATA

con il patrocinio di



L'IMPORTANZA DELLA DIAGNOSI PRECOCE NELLE MALATTIE METABOLICHE RARE

MATERA
4 maggio
2019
INIZIO | ORE 8.30

Auditorium Ospedale
Madonna delle Grazie

Le **Malattie Metaboliche Rare** (MMR) costituiscono un eterogeneo e vasto gruppo di patologie causate dall'alterato funzionamento di una specifica via metabolica. Per più di 40 patologie metaboliche esiste oggi la possibilità dello Screening Neonatale Esteso funzionale a riconoscere malattie che possono comportare una grave disabilità, se non diagnosticate alla nascita e trattate tempestivamente.

La **Regione Basilicata**, in attuazione alla Legge n.167 del 2016, attraverso uno schema di convenzione tra l'A.O.R. San Carlo di Potenza e il Policlinico di Bari - Giovanni XXIII, ha dato il via alle attività di Screening Neonatale Esteso (SNE) delle Malattie Metaboliche, con l'obiettivo di garantire a tutti i neonati lucani la possibilità di avere una diagnosi precoce. Il Convegno, a cui parteciperanno notevoli esponenti della ricerca scientifica e della Sanità, ha l'obiettivo di fare il punto sulla ricerca inerente le MMR e su come la diagnosi precoce può incidere sul contenimento e controllo di dette patologie, per modificarne l'evoluzione naturale.

L'evento rappresenterà un'occasione di confronto con i rappresentanti del Governo e sarà anche finalizzato a condividere le azioni in corso e quelle future, oltre che a mettere a fuoco i punti di attenzione su cui si dovranno concentrare le attività del Screening. Il Convegno è rivolto ai Medici di Medicina Generale e Pediatri di Libera Scelta e alle figure professionali che inevitabilmente vengono interessate nel decorso delle Malattie Rare, ma soprattutto ai Pazienti, alle loro famiglie e alle Associazioni.

www.malattierare.sanita.basilicata.it

8.30 - 9.00 | **Registrazione dei Partecipanti**

9.00 - 9.30 | **Saluti istituzionali**

9.30 - 9.40 | **Introduzione** *Giulia Motola (Potenza)*

I SESSIONE I sessione DALLA RICERCA ALLE STRATEGIE TERAPEUTICHE

Moderatori:

Massimo Barresi (Potenza) | Giovanni Battista Bochicchio (Rionero in Vulture) | Joseph Polimeni (Matera)

9.40 - 10.30 | **LECTIO MAGISTRALIS |**

La sfida di Telethon alle Malattie Rare
Andrea Ballabio (Pozzuoli)

10.30 - 10.50 | **Le tesaurismosi |**

Domenico Dell'Edera (Matera)

10.50 - 11.10

| Farmacogenetica e Malattie Metaboliche Rare |

Amelia Filippelli (Salerno)

11.10 - 11.25 | **Coffee Break**

II SESSIONE II sessione SCREENING NEONATALE ESTESO: STATO DELL'ARTE E PROSPETTIVE FUTURE

Moderatori:

Camilla Gizzi (Roma) | Gabriella Cauzillo (Potenza)

11.25 - 11.45 | **Screening Neonatale Esteso:
le azioni del Ministero della Salute |**

Maria Grazia Privitera (Roma)

11.45 - 12.05 | **Attività del Centro
di Coordinamento sugli Screening Neonatali |**

Domenica Taruscio (Roma)

12.05 - 12.25

| La presa in carico dei positivi allo screening |

Paola Facchin (Padova)

12.25 - 12.55 | **Lo Screening Neonatale Esteso
in Basilicata: come e perché |**

Riccardo Davanzo (Matera)

Carmela Di Lucca (Matera)

12.55 - 13.30 | **Discussione**

13.30 - 14.30 | **Lunch**

III SESSIONE III sessione ESPERIENZA IN CLINICA

Moderatori:

Sergio Manieri (Potenza) - Angela Padula (Potenza)

14.30 - 14.50 | **Inquadramento diagnostico
delle ipoglicemie da Malattie Rare Metaboliche |**

Carlo Dionisi Vici (Roma)

14.50 - 15.10

**| Screening Neonatale Esteso in Toscana:
l'esperienza di 14 anni e prospettive future |**

Maria Alice Donati (Firenze)

15.10 - 15.30 | **Management delle Malattie Rare
Endocrinometaboliche - Utilizzo del CGM
nell'iperinsulinismo congenito |**

Giuseppe Citro (Potenza)

15.30 - 15.50 | **Targeting IL1 Beta:
dal laboratorio alla pratica clinica |**

Pietro Leccese (Potenza)

15.50 - 16.00 | **Coffee Break**

16.00 - 17.30 | **TAVOLA ROTONDA**

**PROCESSI ORGANIZZATIVI FUNZIONALI
ALLA SOSTENIBILITÀ NEL TRATTAMENTO
DELLE MALATTIE RARE**

Moderatore:

Lorenzo Bochicchio (Potenza)

Renza Barbon Galluppi (Venezia)

- Giuseppe Citro (Potenza)
- Tommasina Iorno (Milano)
- Domenico Dell'Edera (Matera)
- Giulia Motola (Potenza)
- Paola Facchin (Padova)
- Carmine Rosa (Potenza)
- Giambattista Gallicchio (Potenza)
- Domenica Taruscio (Roma)
- Camilla Gizzi (Roma)
- Manuela Vaccarotto (Padova)

17.30 - 18.30 | **Compilazione questionario ECM**

18.30 | **Chiusura lavori**

Sulla base del regolamento applicativo approvato dalla CNFC, la Allmeetings Srl (Provider 2828), assegna alla presente attività ECM (2828-257277) n. 7 crediti formativi per n. 100 Partecipanti Medici con qualsiasi specializzazione, Infermieri, Biologi, Farmacisti.

PROVIDER NAZIONALE E.C.M. 2828

Allmeetings

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

Allmeetings S.r.l.
Sede legale: via Passarelli 137/bis
75100 Matera
Sede operativa: via della Croce, 6
75100 Matera
tel/fax 0835.256592 - cell. 392.9895516
segreteria@allmeetingsmatera.it
www.allmeetingsmatera.it

DIRETTORE SCIENTIFICO

Responsabile
CENTRO DI COORDINAMENTO MALATTIE RARE
Regione Basilicata
Giulia Motola
giulia.motola@supporto.regione.basilicata.it
www.malattierare.sanita.basilicata.it

UFFICIO STAMPA DELLA GIUNTA
Regione Basilicata
Rosario Anzalone

U.O.S.D. FARMACOLOGIA CLINICA ASP DI POTENZA
**Giovanni Ranaldi, Francesca De Luca,
Maria Palese**

CENTRO DI COORDINAMENTO MALATTIE RARE
Regione Basilicata
Gerardina Sorrentino