

# 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



con il patrocinio di



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.

# L'IMPORTANZA DELLA DIAGNOSI PRECOCE NELLE MALATTIE METABOLICHE RARE

**MATERA**  
4 maggio  
**2019**  
INIZIO | ORE 8.30

**Auditorium Ospedale  
Madonna delle Grazie**

[www.malattierare.sanita.basilicata.it](http://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 II 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 III 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 IV 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](http://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**