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

SIMGePeD
Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite

Con il patrocinio di

REGIONE CAMPANIA
COMUNE DI NAPOLI
Società Italiana di Pediatria
SIPPS Società Italiana di Pediatria Preventiva e Sociale
TeleThon

V Congresso Nazionale Congiunto

Terapie Innovative per Malattie Genetiche (Metaboliche e non)

Napoli, 26-28 novembre 2013
Centro Congressi Hotel Royal Continental

PROGRAMMA

Carissimi,
si rinnova a Napoli, per la quinta volta, l'incontro tra la Società Italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale (SIMMESN) e la Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite (SIMGePeD).

La volontà di organizzare congiuntamente il Congresso nasce dalle affinità culturali tra le due Società e dalla consapevolezza che è importante promuovere un proficuo interscambio tra i soci, anche se con differente *background* specialistico.

Nel tempo le malattie metaboliche ereditarie hanno progressivamente esteso il loro campo d'interesse. In realtà le sindromi dismorfiche e le malformazioni congenite, che rappresentano una delle principali aree di studio della SIMGePeD, possono essere rivisitate come errori congeniti dello sviluppo, nelle fasi cruciali dell' embriogenesi e della morfogenesi, che si realizzano attraverso *pathway* di trasduzione del segnale, attivazione o repressione di fattori di trascrizione, intervento di chinasi e fosfatasi: nulla di sostanzialmente diverso da quello che avviene nei classici errori congeniti del metabolismo. D'altro canto tipiche malattie del metabolismo (basti pensare ai difetti della biosintesi del colesterolo o ai difetti congeniti della glicosilazione) per non parlare delle malattie d'accumulo lisosomiale e delle malattie perossisomiali, provocano un fenotipo dismorfico e malformativo, che porta spesso i pazienti all'osservazione del pediatra genetista, piuttosto che del metabolista.

Il tema principale scelto per il congresso di Napoli è quello delle terapie innovative per le malattie genetiche (metaboliche e non).

Lo scopo è di aggiornare sulla ricerca più avanzata, che ha portato allo sviluppo di trattamenti di avanguardia per le patologie su base ereditaria. Saranno anche discussi aspetti diagnostici, a partire dagli screening neonatali e particolari problematiche nella gestione clinica dei pazienti.
I relatori sono tutti di grande autorevolezza scientifica in campo internazionale.

Infine, la cornice in cui si svolge il Congresso, aperta sulla vista mozzafiato del golfo di Napoli, farà certamente da corollario al successo, che mi auguro, del Congresso.

Benvenuti a Napoli!

Generoso Andria

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

SIMGePeD
Società Italiana
Malattie Genetiche Pediatriche
e Disabilità Congenite

V Congresso Nazionale Congiunto

Terapie Innovative per Malattie Genetiche (Metaboliche e non)

Napoli, 26-28 novembre 2013
Centro Congressi Hotel Royal Continental

COMITATO SCIENTIFICO

Presidente: Generoso Andria, Napoli

Consiglio Direttivo SIMMESN

Società Italiana per lo Studio delle Malattie
Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale

Roberto Cerone, Genova *(Presidente)*
Carlo Corbetta, Milano *(Vice Presidente)*
Andrea Bordugo, Padova *(Tesoriere)*
Ubaldo Caruso, Genova (*Segretario)*

Consiglieri
Vincenzo Leuzzi, Roma
Sabrina Paci, Milano
Cristiano Rizzo, Roma

Consiglio Direttivo SIMGePeD

Società Italiana Malattie Genetiche
Pediatriche e Disabilità Congenite

Angelo Selicorni, Monza *(Presidente)*
Luigi Memo, Belluno *(Vice Presidente)*
Mario Giuffrè, Palermo *(Tesoriere)*
Lucia Santoro, Ancona (*Segretario)*

Consiglieri
Andrea Bartuli, Roma
Daniela Melis, Napoli
Giuseppe Zampino, Roma

Comitato organizzatore locale

Nicola Brunetti-Pierri, Maria Teresa Carbone, Antonio Correra
Roberto Della Casa, Simona Fecarotta, Giancarlo Parenti
Margherita Ruoppolo, Iris Scala, Gioacchino Scarano, Domenico Scognamiglio, Pietro Strisciuglio

INFORMAZIONI

SEDE
Hotel Royal Continental– Via Partenope 38-44, Napoli

SEGRETERIA
La segreteria opererà nei seguenti giorni ed orari:
26 novembre 2013 dalle ore 8.00 alle ore 19.30
27 novembre 2013 dalle ore 8.00 alle ore 20.00
28 novembre 2013 dalle ore 8.00 alle ore 17.00

BADGE
I partecipanti regolarmente iscritti riceveranno, all'atto della registrazione**,** un badge identificativo. **Il badge è indispensabile per l'accesso alle aree congressuali e per poter partecipare alle manifestazioni sociali.** Sarà vietato l'ingresso alle aree congressuali a tutti coloro che non saranno muniti di badge.

ECM
Al V Congresso Nazionale Congiunto "Terapie Innovative per Malattie Genetiche (Metaboliche e non)", accreditato nel programma nazionale di Educazione Continua in Medicina (E.C.M.), sono stati assegnati 9,5 crediti formativi per le seguenti professioni e discipline:

> Medico chirurgo per le specialità: pediatria, neonatologia, genetica medica, neuropsichiatria infantile, patologia clinica (laboratorio di analisi chimico-cliniche e microbiologia); Chimico di Biochimica Clinica; Biologo; Tecnico sanitario di laboratorio biomedico; Dietista; Psicologo

Al Workshop Problematiche alimentari del bambino con malattia complessa genetico-metabolica sono stati assegnati 2 crediti formativi per le seguenti professioni e discipline:

> Medico chirurgo per le specialità: pediatria, neonatologia, genetica medica, neuropsichiatria infantile, patologia clinica (laboratorio di analisi chimico-cliniche e microbiologia); Biologo; Dietista; Psicologo; Infermiere

Ai fini dell'attribuzione dei crediti sarà rilevata la presenza dei partecipanti con il registro delle firme giornaliere in ingresso ed uscita; i partecipanti iscritti al programma ECM per ottenere i crediti dovranno compilare il questionario di verifica dell'apprendimento per gli eventi frequentati e restituirlo alla segreteria organizzativa, unitamente alla scheda di valutazione dell'evento formativo al termine dell'Evento frequentato.
L'ottenimento dei crediti, ai sensi della normativa vigente, è comunque vincolato al raggiungimento di almeno il 75% delle risposte esatte del test a scelta multipla sottoposto.
Il Certficato dell'attribuzione dei crediti sarà inviato dopo la correzione del questionario di valutazione.

POSTER

I poster potranno essere affissi dalle ore 8.30 del giorno 26 novembre 2013.
La sessione di discussione itinerante dei poster si terrà:
Martedì 26 novembre dalle ore 18.30 alle ore 19.30 per la SIMMESN.
Mercoledì 27 novembre dalle ore 14.30 alle ore 15.30 per la SIMGePeD.
Gli autori sono invitati ad essere presenti, vicino al loro poster, in tali orari.
I poster dovranno essere disafissi **entro le ore 16.00 del giorno 28 novembre.**
La segreteria non si assume, sin da ora, alcuna responsabilità per i poster non ritirati.

ATTESTATO DI PARTECIPAZIONE

La Segreteria rilascerà, per il periodo della loro presenza al Congresso, l'attestato a tutti i partecipanti regolarmente iscritti.

PROIEZIONI

Sarà a disposizione dei Relatori la video proiezione da computer con power point. Il supporto magnetico contenente la presentazione (floppy disk, CD Rom, Memoria esterna USB) dovrà essere consegnato al centro slides almeno un'ora prima dell'inizio della Sessione in cui saranno presentate. Si prega di visionare con il tecnico l'ordine delle diapositive ed il corretto funzionamento. La Segreteria non si assume nessuna responsabilità per i supporti magnetici lasciati al centro slides, non ritirati entro le ore 14.00 del giorno 28 novembre 2013.

COFFEE BREAK

Le pause caffè, come da programma, si terranno negli spazi appositamente allestiti.

LUNCH

Si terranno negli orari prestabiliti nel ristorante dell'hotel (piano ammezzato lato Royal).

CENA SOCIALE

Avrà luogo la sera del 27 novembre 2013 alle ore 21.00, presso il Complesso Monumentale del Monastero di Santa Chiara (Napoli, Via Santa Chiara-49/C).
I partecipanti dovranno confermare la loro partecipazione e ritirare il relativo voucher **entro le ore 14.00 del giorno 26 novembre 2013**. **La mancata conferma ed il conseguente mancato ritiro del ticket sono da intendersi come rinuncia di partecipazione alla cena sociale. In caso di smarrimento del voucher non sarà rilasciato nessun duplicato se non previo pagamento di Euro 55,00. Per raggiungere il Monastero è previsto il transfer dall'hotel alle ore 20.00 (meeting point hall dell'albergo lato Royal).**

INDICE GENERALE

AREE CONGRESSUALI

Martedi 26 novembre 2013

8.30 **Registrazione partecipanti e affissione poster**

WORKSHOP *SALA PARTENOPE*

Programmi SIMMESN di assicurazione qualità
Moderatore: **I. Antonozzi**, Roma

9.15 Introduzione al workshop
I. Antonozzi, Roma

9.30 Programma di controllo esterno di qualità per lo screening delle iperfenilalaninemie: report 2013
M. Cassanello, Genova

10.00 Programma di controllo esterno di qualità per lo screening dell'ipotiroidismo congenito: report 2013
C. Corbetta, Milano

10.30 *coffee break*

10.45 Lettura: Screening neonatali: il contributo di SIBIOC - Medicina di Laboratorio per la Qualità
G. Castaldo, Napoli

11.15 Proficiency Testing per lo screening esteso: report 2013
U. Caruso, Genova

11.45 Prospettive future
I. Antonozzi, Roma, **M. Cassanello,** Genova, **C. Corbetta,** Milano, **U. Caruso,** Genova

12.00 Chiusura del workshop

WORKSHOP — *AUDITORIUM*

Problematiche alimentari del bambino con malattia complessa genetico-metabolica

Gruppo di Lavoro SIMGePeD

Moderatori**: G. Scarano,** Benevento, **G.B. Ferrero,** Torino

10.00 Quali sono i problemi alimentari più frequenti e quanto impattano con la vita di ogni giorno del bambino con patologia complessa
A. Tedeschi, Messina

10.20 Come impostare una dieta corretta nel bambino con malattia complessa
C. Zuppaldi, Napoli

10.40 Come trattare i problemi relativi alla disfagia
A. Cerchiari, Roma

11.00 I trucchi del mestiere nella gestione quotidiana dei device alimentari
A. Cerizza, Monza

11.20 Quale contributo può dare la chirurgia e quando
L. Maestri, Milano

11.40 Discussione
M. De Giovanni, D. Mambretti, C. Esposito, Napoli

12.00 *lunch*

12.00 – 13.00 — *SALA CAPUANA I*

Riunione Consiglio direttivo SIMMESN

12.00 – 13.00 — *SALA CAPUANA II*

Riunione Consiglio direttivo SIMGePeD

SIMPOSIO — *AUDITORIUM*

Cause e outcomes neurologici nei disordini del ciclo dell'urea. Potenzialità del fenilbutirrato?

Moderatori: **A.B. Burlina**, Padova, **M.A. Donati**, Firenze

13.00 Disordini del ciclo dell'urea: la neurotossicità dell'iperammoniemia
C. Dionisi-Vici, Roma

13.30 Long-term treatment in UCD: Phenylbutyrate potential improvement of neuronal function?
G. Pintos-Morell, Badalona-ES

Con il contributo incondizionato di Sobi

SIMPOSIO — *AUDITORIUM*

Update sulle malattie rare lisosomiali,dalla diagnosi alla terapia enzimatica sostitutiva

Moderatori: **R. Cerone,** Genova, **R. Parenti,** Napoli

14.00 Diagnosi precoce della Malattia di Fabry
M. Spada, Torino

14.15 MPS I : risultati attuali del trattamento e prospettive future
R. Parini, Monza

14.30 Dolore e Gaucher
B. Bembi, Udine

14.45 Malattia di Pompe ad esordio infantile: misure di outcome e risultati di terapia a 7 anni dall'avvento del Myozyme
M. Di Rocco, Genova

Con il contributo incondizionato di Genzyme a Sanofi Company

SIMPOSIO — *AUDITORIUM*

Uso di sapropterina nel management della PKU e non solo

Moderatori: **M. Giovannini**, Milano, **R. Cerone,** Genova

15.00 Valutazione della qualità di vita in pazienti adulti con malattie metaboliche ereditarie
A.P. Burlina, Bassano d. Grappa

15.15 Outcome clinici a lungo termine di pazienti affetti da fenilchetonuria in trattamento con sapropterina
M.T. Carbone, Napoli

15.30 Effetti del trattamento con sapropterina in altre patologie neurologiche
V. Leuzzi, Roma

15.45 L'importanza della regolazione nutrizionale
E. Riva, Milano

Con il contributo incondizionato di Merck Serono

16.00 *welcome coffee*

AUDITORIUM

16.15 **Apertura del Congresso e saluto delle autorità**

I SESSIONE

AUDITORIUM

La ricerca traslazionale per il trattamento di malattie genetiche

Moderatori: **G. Corsello**, Palermo, **P. Strisciuglio**, Napoli

16.30 Segnali dai lisosomi: nuove funzioni per potenziali target terapeutici
A. Ballabio, Napoli

17.10 Beta-glucuronidase: from bedside to bench and back
W. S. Sly, St Louis, USA

17.50 Cellule staminali per la terapia di malattie genetiche: evidenze scientifiche e prospettive future
G. Cossu, Londra, UK

18.30 *AUDITORIUM*

Assemblea elettiva SIMGePeD

SIMMESN — *AREA POSTER*

18.30 **Discussione itinerante dei poster**

Moderatori: **M. Spada**, Torino, **C. Rizzo,** Roma

P_01 MECCANISMI MOLECOLARI DELLA SINERGIA TRA CHAPERONES E ALFA-GLUCOSIDASI RICOMBINANTE NELLA MALATTIA DI POMPE
E. Acampora, C. Porto, M. Vicinanza, V. Avolio, M. Coletta, M. Rosa, M.R. Tuzzi, C. Carelli, A. De Matteis, G. Andria, G. Parenti (Napoli)

P_02 SINERGIA TRA TERAPIA ENZIMATICA SOSTITUTIVA E CHAPERONES FARMACOLOGICI NELLA MALATTIA DI FABRY: STUDI IN FIBROBLASTI E CELLULE RENALI
V. Avolio, C. Porto, E. Acampora, M. Coletta, M.R. Tuzzi, C. Carelli, V. Bisesti, A. Pisani, G. Andria, G. Parenti (Napoli)

P_03 ACCRESCIMENTO STATURO-PONDERALE E CARATTERISTICHE DELLO SVILUPPO PUBERALE NEI SOGGETTI CON IPERFENILALANINEMIE CONGENITE
M.O. Bal, I. Bettocchi, F. Righetti, A. Balsamo, A. Cantasano, A. Pession, A. Cassio (Bologna)

P_04 DETERIORAMENTO IMPROVVISO DELLE CONDIZIONI PSICO-FISICHE IN PAZIENTE AFFETTO DA MALATTIA DI GAUCHER TIPO III
A. Barbato, M. Sibilio, P. Strazzullo (Napoli)

P_05 L'ACIDO METILMALONICO (MMA) UTILIZZATO COME MARKER PRIMARIO DEL DEFICIT DI VITAMINA B12 NELL'AMBITO DELLO SCREENING NEONATALE ALLARGATO (SNA)
I. Bettocchi, F. Baronio, M.O. Bal, A. Cantasano, A. Marrocchi, F. Righetti, A. Cassio (Bologna)

P_06 RIDOTTI LIVELLI PLASMATICI DI CREATINA IN PAZIENTI CON DIFETTO DI CISTATIONINA-ß-SINTASI: UN POSSIBILE CONTRIBUTO AL DANNO NEUROLOGICO?
S. Boenzi, B.M. Goffredo, F. Ceravolo, D. Martinelli, A. Pastore, C. Rizzo, C. Dionisi-Vici (Roma)

P_07 VALUTAZIONE PSICO-COMPORTAMENTALE IN SOGGETTI CON TRIMETILAMINURIA
V. Brafa Musicoro, S. Lauria, D. Castiglione, G. Del Campo, V. Gandolfo, E. Platania, A. Fiumara (Catania)

P_08 MALATTIA DI NIEMANN-PICK TIPO C: UN CASO A RAPIDA EVOLUZIONE DA NUOVA MUTAZIONE NCP1
V. Brafa Musicoro[1], G. Del Campo[1], F. Bruno[1], A. Dardis[2], P. Smilari[1], F. Greco[1], A. Caruso[1], M. Romanello[2], S. Zampieri[2], G. Sorge[1], A. Fiumara[1] ([1]Catania,[2]Udine)

P_09 MALATTIA DI POMPE. L'IMPIEGO DELLA RM PER MONITORARE L'EVOLUZIONE DEL COINVOLGIMENTO MUSCOLARE
V. Brafa Musicoro, S. Palmucci, D. Castiglione, G. Del Campo, G. Sorge, A. Fiumara (Catania)

P_010 EPIDEMIOLOGIA DELLE MUTAZIONI A CARICO DEL GENE PAH IN PAZIENTI AFFETTI DA FENILCHETONURIA PROVENIENTI DAL SUD ITALIA
M.T. Carbone, E. Nigro, A. Palmieri A. Correra A. Daniele, F. Salvatore (Napoli)

P_011 MALATTIA DI POMPE: NUOVE MUTAZIONI E POLIMORFISMI NEL GENE GAA
S. Catarzi[1], A. Caciotti[1], F. Menni[2], L. Ruggiero[3], E. Procopio[1], M.A. Donati[1], R. Guerrini[1], A. Morrone[1] ([1]Firenze, [2] Milano, [3]Napoli)

P_012 IL PROTEOMA CBLC: DELUCIDAZIONE IN VIVO DI PATHWAY CELLULAR ALTERATI NEL'UOMO
M. Ruoppolo[1], M. Caterino[1], A. Pastore[2], M.G. Strozziero[1], S. Boenzi[2], C. Dionisi-Vici[2] ([1]Napoli, [2]Roma)

P_013 ENCEFALOPATIA ACUTA FATALE IN PAZIENTI ADULTI CON MUTAZIONI NEL GENE OTC
C. Cavicchi[1], M.A. Donati[1], R. Parini[2], M. Rigoldi[2], M. Bernardi[3], F. Orfei[4], N. Gentiloni Silveri[5], A. Colasante[6], S. Funghini[1], S. Catarzi[1], E. Pasquini[1], G. la Marca[1], J. Thusberg[7], S.D. Mooney[7], R. Guerrini[1], A. Morrone[1] ([1]Firenze, [2]Monza, [3]Bologna, [4] Perugia, [5]Roma, [6] Eboli, [7] California-USA)

P_014 MODELLI DI EMPOWERMENT NELLE MALATTIE METABOLICHE: IL PROGETTO MARE NOSTRUM, IL PROGETTO METAB-EAT
S. Caviglia, G. Cotugno, S.M. Bernabei, C. Dionisi-Vici (Roma)

P_015 PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE E CARDIOMIOPATIA IPERTROFICA NEONATALE IN PAZIENTE CON MUTAZIONE TMEM70: DECORSO FAVOREVOLE A 3 ANNI DI FOLLOW-UP
G. Chiarelli, M. Cerutti, F.A. Bonarrigo, F. Manzoni, S. Guez, S. Esposito, **F. Menni** (Milano)

P_016 DEFICIT CENTRALE DI PTPS AD ESORDIO PRENATALE
F.R. Danti[1], V. Leuzzi[1], C. Carducci[1], C. Gabaglio[1], C. Carducci[1], M.T. Carbone[2], A. Correra[2] ([1]Roma, [2]Napoli)

P_017 MONITORAGGIO DELL'ATTIVITÀ ENZIMATICA MEDIANTE DBS IN CORSO DI TERAPIA SOSTITUTIVA NELLA MALATTIA DI POMPE INFANTILE
F. Deodoato, F. Piemonte, G. Tozzi, F. Ceravolo, C. Dionisi-Vici (Roma)

P_018 OMEOSTASI DEL GLUTATIONE NEI FIBROBLASTI DI PAZIENTI AFFETTI DA ACIDURIA METILMALONICA CON OMOCISTINURIA TIPO CBLC
M. Di Nottia, A. Pastore, F. Piemonte, E. Bertini, C. Dionisi-Vici, R. Carrozzo (Roma)

P_019 VALUTAZIONE DELL'ATTIVITÀ A-GALATTOSIDASI A SU SPOT DI SANGUE, PLASMA E LEUCOCITI IN UNA COORTE DI PAZIENTI AFFETTI DA MALATTIA DI FABRY CON GENOTIPO NOTO ED IMPLICAZIONI PER LO SCREENING BIOCHIMICO DELLA MALATTIA NELLA POPOLAZIONE FEMMINILE
A. Enea, F. Settanni, S. Pagliardini, A. Benso, V. Pagliardini, E. Biamino, F. Porta, M. Spada (Torino)

P_020 LA MALATTIA DI FABRY: CORREZIONE IN VITRO DI ERRORI DI SPLICING E DI MUTAZIONI CONFORMAZIONALI
L. Ferri[1], A. Caciotti[1], G. Covello[2], D. Perrone[3], K.J. Valenzano[4], R. Mignani[5], F. Cecchi[1], B. Tomberli[1], W. Borsini[1], R. Parrini[6], C. Feliciani[7], D. Antuzzi[7], A. Fiumara[8], M.A. Donati[1], R. Guerrini[1], M. A. Denti[2], A. Morrone[1] ([1]Firenze, [2]Trento, [3]Ferrara, [4]New York-USA, [5]Rimini, [6]Monza, [7]Roma, [8]Catania)

P_021 LA SINDROME DI BARTH IN ITALIA: 8 NUOVI CASI
L. Ferri[1], S. Funghini[1], M.A. Donati[1], L. Spaccini[2], S. Malvagia[1], S. Savasta[3], L. Ragni[4], E. Bertini[5], F.M. Vaz[6], D.N. Cooper[7], R. Guerrini[1], A. Morrone[1] ([1]Firenze, [2]Milano, [3]Pavia, [4]Bologna, [5]Roma, [6]Amsterdam-NL, [7]Cardiff-UK)

P_022 IPOGLICEMIA INFANTILE PERSISTENTE: UTILIZZO DEL MONITORAGGIO GLICEMICO CONTINUO MEDIANTE HOLTER
G. Gallo, A. Maiorana, V. Matteucci, S. Bernabei, C. Dionisi-Vici (Roma)

P_023 SVILUPPO DI UN DATABASE PER LA GESTIONE DIETETICO-NUTRIZIONALE PER PAZIENTI DIAGNOSTICATI ATTRAVERSO SCREENING NEONATALE ALLARGATO
G. Gallo, S. Bernabei, C. Dionisi-Vici (Roma)

P_024 FATTORI DI RISCHIO CARDIOVASCOLARE IN UNA POPOLAZIONE DI BAMBINI CON IPERFENILALANINEMIA IN TRATTAMENTO DIETETICO: CORRELAZIONE TRA LO SPESSORE MEDIO-INTIMALE CAROTIDEO (CIMT) E LA SUPPLEMENTAZIONE CON ACIDO DOCOSAESAENOICO (DHA)
M. Giovannini, E. Salvatici, C. Pederiva, M.E. Capra, S. Paci, E. Riva (Milano)

P_025 SINTOMI DI ESORDIO PRECOCE DEL DEFICIT DI SEPIAPTERINA REDUTTASI (SRD)
V. Leuzzi, Cl. Carducci, M.T. Giannini, M. Tolve, C. Pignattoni, A. Pasquali, F.R. Danti, Ca. Carducci (Roma)

P_026 NEUROPATIA PERIFERICA ASSONALE IN PAZIENTI CON ACIDEMIA PROPIONICA: EFFETTO COLLATERALE DEL TRATTAMENTO CON METRONIDAZOLO O STORIA NATURALE DELLA MALATTIA?
D. Maiorani, F. Ceravolo, D. Martinelli, F. Deodato, A. D'Amico, M. Di Capua, E. Bertini, C. Dionisi-Vici (Roma)

P_027 VARIAZIONI DEL DERMATAN SOLFATO PLASMATICO DURANTE LA TERAPIA ENZIMATICA SOSTITUTIVA CON IDURONATO-2-SOLFATASI IN UN PAZIENTE AFFETTO DA MUCOPOLISACCARIDOSI II

R.L. Marchesiello[1], L. Padella[1], L. Santoro[1], L. Zampini[1], F. Maccari[2], F. Galeotti[2], T. Galeazzi[1], N. Volpi[2], O. Gabrielli[1], G.V. Coppa[1] ([1]Ancona, [2] Modena)

P_028 STORIA NATURALE DEL DEFICIT DI DECARBOSSILASI DEGLI AMINOACIDI AROMATICI: NUOVI DATI DAL FOLLOW-UP DI UNA FAMIGLIA SICILIANA

M. Mastrangelo[1], C. Carducci[1], A. Polizzi[2], C. Carducci[1], V. Sofia[2], R. Barone[2], M. Zappia[2], M. Ruggeri[2], V. Leuzzi[1] ([1]Roma, [2]Catania)

P_029 UN CASO DI IPERINSULINISMO CONGENITO IN UN PAZIENTE AFFETTO DA COREA DI HUNTINGTON

A. Mortillaro, C. Castana, M. Caserta, I. Sammartino, A. Gangemi, L. Bruno, V. Insinga, C. Lo Porto, G. Corsello (Palermo)

P_030 SCREENING NEONATALE METABOLICO ALLARGATO IN SICILIA ORIENTALE.

V. Muccilli, M. Messina, C. Meli, A. Pittalá, A. Fiumara, R. Barone, G. Sorge (Catania)

P_031 ATTUAZIONE PROGRAMMA DI SCREENING NEONATALE ESTESO REGIONE SARDEGNA

M. Mura, G. Sanna, S. Pillai, F. Gaviano, F. Lilliu (Cagliari)

P_032 PROGNOSI NEUROCOGNITIVA E RUOLO DELLE NEUROIMMAGINI IN PAZIENTI PKU TRATTATI PRECOCEMENTE. STUDIO LONGITUDINALE

F. Nardecchia, M. Pansini, M. Nori, A. Santamaria Palombi, Cl. Carducci, Ca. Carducci, V. Leuzzi (Roma)

P_033 RITARDO MENTALE LIEVE E BASSI LIVELLI DI EPARAN-SOLFATO IN UNA PAZIENTE CON FENOTIPO ATTENUATO DI MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO III A

L. Padella[1], R.L. Marchesiello[1], L.Santoro[1], F.Galeotti[2], L. Zampini[1],T. Galeazzi[1], F. Maccari[2], G.V. Coppa[1], O. Gabrielli[1], N. Volpi[2] ([1]Ancona, [2]Modena)

P_034 RISULTATI DI 30 ANNI DI SCREENING NEONATALE DI MASSA PER LA GALATTOSEMIA IN PIEMONTE E VALLE D'AOSTA

V. Pagliardini, F. Porta, E. Biamino, A. Enea, V. D'Onofrio, S. Pagliardini, M. Spada (Torino)

P_035 RITARDO MENTALE E MICROCEFALIA: MANCATA DIAGNOSI DI SINDROME DA PKU MATERNA

E. Pasquini, E. Procopio, M. Sacchini, L. Padrini, T. Agovino, A. Galuppi, M.A. Donati (Firenze)

P_036 LA DIAGNOSI DI MALATTIA DI POMPE NEI PRIMI MESI DI VITA. UNO STUDIO CLINICO, BIOCHIMICO E GENETICO IN UNA COORTE DI 7 PAZIENTI

F.Poma[1],V.Pagliardini[1],A.Enea[1],T.Mongini[1],M.Filocamo[2],S.Lualdi[2],S.Pagliardini[1], E. Biamino[1], F. Porta[1], M. Spada[1] ([1]Torino, [2]Genova)

P_037 IPOGLICEMIE PERSISTENTI IN UN CASO DI GLICOGENOSI IA: DOVE LA DIETA NON ARRIVA
A.I. Pozzoli[1], M. Bellini[1], S. Riboni[1], R. Parini[2], G. Biasucci[1] ([1]Piacenza, [2]Monza)

P_038 DALLA IPERPROLINEMIA ALLA SINDROME DA DELEZIONE 22Q
M. Rigoldi[1], N. Villa[1], F. Crosti[1], S. Redaelli[2], R. Parini[1] ([1]Monza, [2]Milano)

P_039 RISULTATI DEL TEST DI SVILUPPO IN UNA CASISTICA DI PAZIENTI AFFETTI DA MUCOPOLISACCARIDOSI IV A
M. Rigoldi, P. Meregalli, F. Nichelli, M. Calabria, A. Boncimino, S. Gasperini, R. Parini (Monza)

P_040 GENOTIPO, LIVELLI PLASMATICI BASALI DI FENILALANINA (PHE) E TIPO DI ALLATTAMENTO QUALI FATTORI PREDITTIVI DI RISPOSTA ALLA CURVA DA CARICO CON TETRAIDROBIOPTERINA (BH4) NEI PAZIENTI AFFETTI DA FENILCHETONURIA (PKU)
E.L. Riva, E. Salvatici, C. Paramithiotti, R. Selmi, S. Paci, P.C. Poli, V. Rovelli, M. Giovannini (Milano)

P_041 MONITORAGGIO DEL GRADO DI COINVOLGIMENTO EPATICO MEDIANTE TECNICA FIBROSCAN NEI PAZIENTI AFFETTI DA GLICOGENOSI TIPO I E TIPO III
E.L. Riva,S. Paci, M. Gasparri, S. Pieretti, V. Rovelli, E. Salvatici (Milano)

P_042 NUOVE MUTAZIONI IDENTIFICATE IN SETTE PAZIENTI AFFETTI DA IPERGLICINEMIA NON CHETOTICA
R. Romanelli[1], C. Cozzolino[1], E. Scolamiero[1], R. Pecce[1], C. Ceglia[1], E. Iaccarino[1], F. Anna Maria[1], C. Izzi[2], G. Parenti[1], M. Ruoppolo[1], G. Frisso[1], F. Salvatore[1] ([1]Napoli, [2]Brescia)

P_043 LA RIDOTTA DENSITÀ MINERALE OSSEA NEI PAZIENTI CON GLICOGENOSI TIPO III HA UNA PATOGENESI MULTIFATTORIALE
A. Rossi, F. Balivo, G. Minopoli, M. Cozzolino, E. Acampora, R. Della Casa, G. Andria, G. Parenti, D. Melis (Napoli)

P_044 NETWORK DI INFORMAZIONE SULLE MALATTIE NEUROMETABOLICHE EREDITARIE (INNERMED-I-NETWORK)
M. Scarpa[1], F. D'Avanzo[1], I. Bari[2], A. Ceci[3], A. Garcia Cazorla[3, 4], C. i Dali[5], C. Lampe[6] ([1]Padova, [2]Zagreb – CH, [3]Valenzano – BA, [4]Barcellona – E, [5]Copenhagen – DK, [6]Mainz – D)

P_045 QUANDO LA COMPLIANCE FAMILIARE DETERMINA LA PROGNOSI: DUE PAZIENTI CON M. DI POMPE
G.M. Scaturro[1], C. Castana[2], M. Caserta[2], G. Corsello[2] ([1]Agrigento, [2]Palermo)

P_046 DEFICIT DI VITAMINA B12 MATERNA DIAGNOSTICATI MEDIANTE SCREENING NEONATALE ALLARGATO
E. Scolamiero[1], L. Albano[1], L. Amoroso[2], E. Carotenuto[2], M.G. Di Girolamo[1], C. Di Stefano[2], G. Gallo[1], L. Ingenito[1], R. Pecce[1], G.R.D. Villani[1], M. Ruoppolo[1], F. Salvatore[1] ([1]Napoli, [2]Salerno)

P_047 ESCREZIONE URINARIA DI ACIDO 3-METILGLUTACONICO NELLE GLICOGENOSI
M. Semeraro, C. Rizzo, S. Boenzi, M. Muraca, R. Inglese, E. Zelli, F. Deodato, C. Dionsi-Vici, A. Maiorana (Roma)

P_048 UTILIZZO DEL SIROLIMUS NELLA INTOLLERANZA ALLE PROTEINE CON LISINURIA
M.Sibilio[1],A.Rossi[1],V.Avolio[1],E.Giannetti[1],E.Acampora[1],E.Cirillo[1],F.Petruzziello[1], R. Parasole[1], C. Micalizzi[2], G. Andria[1], G. Parenti[1] ([1]Napoli, [2]Genova)

P_049 TRATTAMENTO CON TETRAIDROBIOPTERINA IN PAZIENTI CON FENILCHETONURIA CLASSICA (PKU) E CON IPERFENILALANINEMIA (HPA)
V. Stoppioni, E. Tarsi, R. Ciatti (Fano)

P_050 USO DELL'ACIDO CARGLUMICO NELLA TERAPIA A LUNGO TERMINE DELLA PROPIONICO ACIDEMIA
A. Tummolo, M. Masciopinto, V. Lillo, A. Dimauro, F. Ortolani, S. Fedele, F. Carella, E. Piccinno, F. Papadia (Bari)

P_051 FENILCHETONURIA MATERNA: L'ESPERIENZA DI UN SINGOLO CENTRO DAL 1996 AL 2013
A. Tummolo, V. Lillo, A. Dimauro, M. Masciopinto, F. Carella, F. Ortolani, S. Fedele, E. Piccinno, F. Papadia (Bari)

P_052 DEFICIT DI 3-METILCROTONIL-COA CARBOSSILASI: IDENTIFICAZIONE DI DUE NUOVE MUTAZIONI
G.R.D. Villani[1], C. Cozzolino[1], E. Scolamiero[1], L. Albano[1], M.G. Di Girolamo[1], C. Di Stefano[2], I. Franzese[2], G. Gallo[1], L. Ingenito[1], R. Pecce[1], R. Romanelli[1], M. Ruoppolo[1], G. Frisso[1], F. Salvatore[1] ([1]Napoli, [2]Salerno)

Mercoledi 27 novembre 2013

II SESSIONE — *AUDITORIUM*

Prospettive terapeutiche per malattie mendeliane

in collaborazione con la Società Italiana di Ricerca Pediatrica (SIRP)

Moderatori: **F. Chiarelli**, Chieti, **A. Rubino**, Napoli

8.30 Trapianto di cellule epatiche e malattie metaboliche ereditarie
A. B. Burlina, Padova

9.00 Nuovi target per la farmacoterapia della sindrome da X – fragile
G. Neri, Roma

9.30 Progeria e difetti di Lamin A
G. Novelli, Roma

10.00 *coffee break*

AUDITORIUM

10.15 **COMUNICAZIONI ORALI**
Moderatori: **V. Leuzzi,** Roma, **L. Santoro**, Ancona

VALUTAZIONE DELL'EFFICACIA DEGLI ACE INIBITORI SULLA NEFROPATIA DEI PAZIENTI CON GLICOGENOSI 1: RUOLO DELL'IPERLIPIDEMIA E DEL POLIMORFISMO DEL GENE ACE (ENZIMA DI CONVERSIONE DELL'ANGIOTENSINA)
F. Balivo[1], G. Minopoli[1], M. Cozzolino[1], A. Rossi[1], R. Parini[2], M. Rigoldi[2], S. Paci[3], C. Dionisi-Vici[4], F. Deodato[4], A. Burlina[5], A. Bordugo[5], R. Della Casa[1], G. Andria[1], G. Parenti[1], D. Melis[1] ([1]Napoli, [2]Monza, [3]Milano, [4]Roma, [5]Padova)

TSH ALLO SCREENING E RISCHIO DI IPOTIROIDISMO CONGENITO IN NEONATI RICOVERATI IN TERAPIA INTENSIVA NEONATALE
C. Corbetta[1], S. Ghirardello[1], A. Olivieri[2], G. Weber[1], M.C. Vigone[1], D. Rotondi[2], F. Chiarotti[2], E. Dusi[1], L. Alberti[1], F. Mosca[1] ([1]Milano, [2]Roma)

CASA DI GABRI: RISPOSTA ASSISTENZIALE INTERMEDIA, TRA FAMIGLIA ED OSPEDALE, ALLA DISABILITÀ COMPLESSA
S. Besseghini, G. Bortolami, St. Besseghini, L. Loriato, A. Selicorni (Monza)

MIOPATIA REVERSIBILE DA DEFICIT DI E3: EFFETTO CHAPERONE DELLA RIBOFLAVINA
A. Maiorana[1], D. Martinelli[1], G. Fiermonte[2], C. Rizzo[1], R. Carrozzo[1], A. Vozza[1], A. Torraco[1], G. Parisi[2], B.M. Goffredo[1], S. Boenzi[1], E.S. Bertini[1], C. Dionisi-Vici[1] ([1]Roma, [2]Bari)

EFFICACIA DEL TRAPIANTO ALLOGENICO DI CELLULE EMATOPOIETICHE NELLA MALATTIA DI NIEMANN-PICK DI TIPO B. RUOLO PROGNOSTICO DELLA DETERMINAZIONE DI CHITOTRIOSIDASI SU SPOT DI SANGUE
V. Pagliardini[1], F. Nesi[1], F. Timeus[1], M. Filocamo[2], M. Stroppiano[2], S. Lualdi[2], G. la Marca[3], F. Porta[1], S. Pagliardini[1], F. Fagioli[1], M. Spada[1] ([1]Torino,[2]Genova,[3]Firenze)

CHIAZZE CAFFELATTE E NEUROFIBROMATOSI 1: ANALISI DI UNA COORTE DI PAZIENTI PEDIATRICI
F. Menni, C. Sabatini, **F. Bonarrigo**, D. Milani, L. Pezzani, M. Cerutti, S. Guez, G. Chiarelli, S. Esposito, G. Tadini (Milano)

I LIVELLI SIERICI DI IGF-II POSSONO AVERE UN RUOLO NELLA CRESCITA ECCESSIVA E NEL RISCHIO TUMORALE DEI PAZIENTI CON SINDROME DI SOTOS
A. Casertano,G. Cappuccio, S. Storchi, N. Improda, A. Rossi, G. Minopoli, P. Fontana, C. Pivonello, R. Pivonello, A. Colao, M. Salerno, M.A. Pisanti, M.L. Cavaliere, G. Andria, D. Melis (Napoli)

III SESSIONE *AUDITORIUM*

"Linee Guida"

Moderatori**: E. Pasquini,** Firenze, **L. Memo,** Belluno

11.30 Linee guida europee ed azioni italiane per l'ipotiroidismo congenito
A. Olivieri, Roma, **A. Cassio**, Bologna

11.55 Percorsi diagnostico-terapeutico-assistenziali per la sindrome di Noonan
A. Selicorni, Monza

12.15 COMUNICAZIONI ORALI *AUDITORIUM*

Moderatori: **A. Fiumara,** Catania, **A. Bartuli**, Roma

ESPERIENZA DI SCREENING NEONATALE IN REGIONE LOMBARDIA: TIROSINEMIA I
L. Alberti[1], V. Ravazzani[1], M. Sangiovanni[1], D. Tregambe[1,6], E. Pratffi[1], M. Martucci[1], E. Benedetti[1], M. Tavazzani[1], L. Guidi[1], R. Parini[2], F. Menni[1], F. Mosca[1], F. Porcelli[3], S. Sardini[4], R. Bellu'[5], L. Caimi[6], C. Corbetta[1] ([1]Milano, [2]Monza, [3]Gallarate, [4]Mantova, [5]Lecco, [6]Brescia)

LA SINDROME DI CORNELIA DE LANGE: MUTAZIONI IN NIBPL E SMC1A DOWNREGOLANO IL PATHWAY DI WNT
L.R. Bettini[1], G. Fazio[1], A. Pistocchi[2], A. Cereda[1], L. Ferrari[2], F. Cotelli[2], A. Biondi[1], A. Selicorni[1], V. Massa[1,2] ([1]Monza,[2]Milano)

TERAPIA CON FENILBUTIRRATO PER IL DEFICIT DI PIRUVATO DEIDROGENASI
R. Ferriero[1], A. Bourton[2], M. Brivet[2], D. Kerr[3], R.J. Rodenburg[4], E. Morava[4], L. Bonafé, M. Baumgartner[5], N.E. Braverman[6], G. Manco[1], N. Brunetti-Pierri[1] ([1]Napoli, [2]Le Kremlin-Bicêtre – F, [3]Cleveland – USA, [4]Nijmegen – NL, [5]Lausanne – CH, [6]Quebec – CDN)

PROTOCOLLI SPECIALI DI SCREENING PER IPOTIROIDISMO CONGENITO
S. Pessano, M. Cassanello, E. Poggi, R. Gastaldi, S. Bertoni, R. Cerone, U. Caruso (Genova)

ANALISI DELLO SVILUPPO COGNITIVO NEI PAZIENTI CON DIFETTI DEL CICLO DELL'UREA
S. Gasperini[1], A. Lastrico[1], M. Rigoldi[1], C. Corbetta[2], R. Parini[1] ([1]Monza, [2]Milano)

DOSAGGIO DELL'α-FETOPROTEINA SU DRIED BLOOD SPOT PER LA SORVEGLIANZA ONCOLOGICA NELLA SINDROME DI BECKWITH-WIEDEMANN
V. Pagliardini, A. Mussa, C. Molinatto, G. Baldassarre, F. Dutto, M. Cirillo, Silengo, S. Pagliardini, G.B. Ferrero (Torino)

IL GENOTIPO APOE CORRELA CON I LIVELLI SIERICI DI COLESTEROLO E TRIGLICERIDI NEI PAZIENTI CON GLICOGENOSI TIPO I
A. Rossi, G. Minopoli, M. Cozzolino, F. Balivo, G. Fortunato, R. Della Casa, G. Andria, G. Parenti, D. Melis (Napoli)

13.30 *lunch*

SIMGEPED — *AREA POSTER*

14.30-15.30 **Discussione itinerante**

Moderatori: **M. Giuffrè,** Palermo, **E. Bonioli,** Genova

P_01 UN CASO DI DISTURBO GENERALIZZATO DELLO SVILUPPO CAUSATO DA DELEZIONE PARZIALE DEL GENE GRIN2A
M. Bellini[1], F. Labriola[2], G. Scornavacca[2], R. Caselli[2], M. Recalcati[2], G. Biasucci[1] ([1]Piacenza, [2]Milano)

P_02 STORIA NATURALE DELLA PARALISI SPASTICA EREDITARIA ASCENDENTE AD ESORDIO INFANTILE: UN CASO CLINICO PARADIGMATICO
S. Bertino[1], M. Mastrangelo[1], P. Bernasconi[2], P. De Liso[1], C. Caputi[1], V. Leuzzi[1] ([1]Roma, [2]Milano)

P_03 UN CASO DI SINDROME DI WILLIAMS-BEUREN CON IPOVENTILAZIONE NEONATALE TRANSITORIA NEL SONNO
E. Biamino[1], E.F. Belligni[1], C. Molinatto[1], F. Dutto[1], G.B. Ferrero[1], M. Silengo[1], G. Merla[2], S. Noce[1], A. Vigo[1] ([1]Torino, [2]San Giovanni Rotondo-FG)

P_04 CARATTERISTICHE CLINICHE E MOLECOLARI DI 83 PAZIENTI AFFETTI DA DISORDINI DELLA VIA DI TRASDUZIONE RAS/MAPK
E. Biamino[1], G. Baldassarre[1], C. Rossi[2], F. Dutto[1], M. Silengo[1], G.B. Ferrero[1] ([1]Torino, [2]Bologna)

P_05 SINDROME DI EHLERS-DANLOS O DISOSTOSI CLEIDOCRANICA? UN CASE REPORT
F.A. Bonarrigo, D. Milani, M. F. Bedeschi, S. Guez, S. Esposito (Milano)

P_06 EFFETTI DELLA SAPROPTERINA DICLORIDRATO IN PAZIENTI ADULTI CON LIVELLI ELEVATI DI FENILALANINA
A.B. Burlina[1], M. Giovannini[2], G. Andria[3], C. Meli[4] ([1]Padova, [2]Milano, [3]Napoli, [4]Catania)

P_07 RISCONTRO DI COPY NUMBER VARIANTS "INCERTE" ALL'ARRAY-CGH: SPECIFICHE CARATTERISTICHE DEI RIARRANGIAMENTI SUGGERISCONO UNA CORRELAZIONE FENOTIPICA "CERTA"?
G. Cappuccio, A. Casertano, F. Vitiello, P. Fontana, D. Bruzzese, R. Genesio, A. Mormile, L. Nitsch, G. Andria, D. Melis (Napoli)

P_08 STUDIO DELL'APPLICAZIONE DELL'ARRAY-CGH IN UNA CASISTICA DI PAZIENTI CON DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO
G. Cappuccio,A. Casertano, F. Vitiello, P. Fontana, D. Bruzzese, R. Genesio, A. Mormile, L. Nitsch, G. Andria, D. Melis (Napoli)

P_09 L'IGF-II QUALE MARCATORE COMUNE PER VISCEROMEGALIA E RISCHIO ONCOLOGICO IN PAZIENTI CON SINDROME DI BECKWITH-WIEDEMANN
A. Casertano, G. Cappuccio, N. Improda, A. Rossi, G. Minopoli, C. Pivonello, R. Pivonello, A. Colao, M. Falco, F. Vitiello, M. Salerno, G. Andria, D. Melis (Napoli)

P_010 RUOLO DELL'IGF-II QUALE MARCATORE BIOCHIMICO DI DIAGNOSI DIFFERENZIALE TRA SINDROME DI BECKWITH-WIEDEMANN E SINDROME DI SOTOS
A. Casertano[1], G. Cappuccio[1], S. Storchi[1], N. Improda[1], A. Rossi[1], G. Minopoli[1], P .Fontana[1], C. Pivonello[1], R. Pivonello[1], A. Colao[1], M. Salerno[1], M.A. Pisanti[1], M.L. Cavaliere[1], A. Mussa[1], G.B. Ferrero[2], G. Andria[1], D. Melis[1] ([1]Napoli, [2]Torino)

P_011 SINDROME DI EHLERS-DANLOS IPERMOBILE/SINDROME DA IPERMOBILITÀ ARTICOLARE: CLINICA, ASSISTENZA E RICERCA IN ITALIA
M. Castori[1], M. Ritelli[2], S. Morlino[1], C. Celletti[1], N. Chiarelli[2], C. Dordoni[2], M. Bruschini[1], C. Blundo[1], F. Camerota[1], M. Colombi[2], P. Grammatico[1] ([1]Roma, [2]Brescia)

P_012 UN PAZIENTE CON PARAPARESI SPASTICA EREDITARIA DA MUTAZIONE DEL GENE SPG11 CON SINTOMI PARKINSONIANI RESPONSIVI AL TRATTAMENTO CON SAPROPTERINA: UN FENOTIPO PECULIARE
A. Celato[1], C. Gabaglio[1], B.Tavazzi[1], F.M. Santorelli[2], E. Bertini[1], C. Carducci[1], V. Leuzzi[1] ([1]Roma, [2]Pisa)

P_013 UNA PAZIENTE CON UNA RARA FORMA DI MIOPATIA MITOCONDRIALE DA MUTAZIONE M.3259T>C DEL GENE MT-TL1 CON SINTOMI MIOPATICI PARZIALMENTE RESPONSIVI AL TRATTAMENTO CON RIBOFLAVINA E CARNITINA
A. Celato, M. Internullo, P. Papoff, C. Giordano, F. Costantini, P. Palange, G. D'Amati, V. Leuzzi (Roma)

P_014 DIAGNOSI DI DEFICIT DI GH E MALFORMAZIONE DI ARNOLD CHIARI TIPO I IN UNA PAZIENTE AFFETTA DA RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D-RESISTENTE
G. Del Baldo, C. Spagnoli, M. Rossi, D. Maravalle, L. Santoro, A. Ficcadenti, O. Gabrielli (Ancona)

P_015 "NON AVERE PAROLE PER LE EMOZIONI" – DAGLI ASPETTI NEUROPSICOLOGICI E COMPORTAMENTALI DELLA SINDROME DI NOONAN ALLA PRATICA PSICOTERAPEUTICA SECONDO UN APPROCCIO COSTRUTTIVISTA
A. Esposito (Roma)

P_016 FATTORI DI RISCHIO CARDIOVASCOLARE IN UNA POPOLAZIONE DI BAMBINI IPERCOLESTEROLEMICI CON DIAGNOSI GENETICA DI IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE ETEROZIGOTE (HEFH)
M. Giovannini,C. Pederiva, M.E. Capra, P.C. Poli, S. Barberi, F. Salvini, E. Riva, E. Salvatici (Milano)

P_017 UN RARO CASO DI SINDROME DI AARSKOG-SCOTT IN SOGGETTO DI SESSO FEMMINILE
L. La Spina, D. Gioe', M.C. Magagnini, A. Arena, G. Sorge (Catania)

P_018 VOMITO CICLICO AD ESORDIO PRECOCE IN UNA BAMBINA CON MICRODELEZIONE 22Q11.2
M. Macchiaiolo, P.S. Buonuomo, M.V. Gonfiantini, I. Rana, A. Bartuli (Roma)

P_019 UN CASO DI SINDROME DI STUWE WIEDEMAN CON TUMEFAZIONE ARTICOLARE: CAPIRE LA STORIA NATURALE DI UNA MALATTIA RARA ATTRAVERSO IL FOLLOW-UP
M. Macchiaiolo, P.S. Buonuomo, M.V. Gonfiantini, A. Grandin, A. Bartuli (Roma)

P_020 SINDROME BASEZ-DUPRE' CHRISTOL ASSOCIATA A RITARDO COGNITIVO IN TRE MEMBRI DELLA STESSA FAMIGLIA, UNA NUOVA ASSOCIAZIONE?
M. Macchiaiolo, M.V. Gonfiantini, M. Armando, M.L. Pucciarini, P.S. Buonuomo, A. Diociaiuti, A. Bartuli (Roma)

P_021 STUDIO EPIDEMIOLOGICO DESCRITTIVO DI PAZIENTI TRA 0 E 21 ANNI AFFETTI DA SINDROME DI RUBINSTEIN TAYBI
F. Manzoni[1], P. Ajmone[1], F. Monti[1], D. Milani[1], F. Menni[1], A. Giacobbe[1], C. Gervasini[1], A. Selicorni[2], C. Rigamonti[1], F. Dall'Ara[1], S. Esposito[1], P.Vizziello[1] ([1]Milano, [2]Monza)

P_022 UN LATTANTE CON LINFEDEMA CONGENITO
M.R. Marchili, I. Rana, E. Vignati, C. Castellano, L. Leonardi, A. Bartuli, A. Villani (Roma)

P_023 QUELLO CHE NON TI ASPETTI: DEL 10q23.1-23.31, DALLA GENETICA AL PIANO ASSISTENZIALE
M. Mariani, V. d'Apolito, A. Fornari, A. Selicorni, S. Maitz (Monza)

P_024 VARIABILITÀ CLINICA NELLA SINDROME DI RABSON-MENDENHALL, UNA FORMA RARA DI ACANTOSI NIGRICANS
S. Morlino, M. Castori, P. Stella, V. Grasso, P. Grammatico, F. Barbetti (Roma)

P_025 DICOTOMIA CLINICA NELLE SINDROMI MALFORMATIVE COINVOLTE NEL SEGNALE DEL TGF?: UN NUOVO CASO DI SINDROME DI MYHRE
S. Morlino, M. Castori, V. Caputo, M. Celli, M. Tartaglia, P. Grammatico (Roma)

P_026 CGSM (MONITORAGGIO IN CONTINUO DELLA GLICEMIA) NELLA DIAGNOSTICA E NELLA TERAPIA DEGLI ERRORI CONGENITI DEL METABOLISMO DEI CARBOIDRATI.
F. Ortolani, A. Tummolo, M. Masciopinto, N. Arpino, C. Grande, R. Morrica, S. Fedele, F. Papadia, A. Rossiello, M. Vendemiale, E. Piccinno (Bari)

P_027 CGMS E MICROINFUSORE NELLA TERAPIA DEL DIABETE NEONATALE PERMANENTE DA MUTAZIONE INS/Y50C
F. Ortolani[1], A. Tummolo[1], V. Grasso[2], S. Fedele[1], M. Masciopinto[1], C. Torelli[1], F. Papadia[1], M. Vendemiale[1], F. Barbetti[2], E. Piccinno[1] ([1]Bari, [2]Roma)

P_028 SINDROME DI NETERTHON: DESCRIZIONE DI UN CASO
E. Pascale, I. Mascaro, S.Spagnolo, F. Falvo, A. Nicoletti, M.Grisolia, D. Procopio, D. Concolino (Catanzaro)

P_029 LA SINDROME DI PALLISTER-KILLIAN: PRIMA ANALISI DI CASISTICA ITALIANA
A. Rocca[1], C. Monari[1], A. Orlandi[1], A. Cosentino[1], B. Tiri[1], S. Mazzetti[1], L. Garavelli[2], G. Zampino[3], G. Cocchi[1] ([1]Bologna, [2]Reggio Emilia, [3]Roma)

P_030 ANOMALIE CEREBRALI E REGRESSIONE TESTICOLARE: UNA NUOVA SINDROME
M. Rossi, A. Labalme, G. Blanchard, R. Bouvier, A. Vasiljevic, L. Guibaud, P. Bretones, M. Till, V. Des Portes, D. Sanlaville, Y. Morel, P. Edery (Lyon-F)

P_031 ANALISI GENOTIPO-FENOTIPO IN DUE PAZIENTI CON DELEZIONE 10q22.3-23.2
E. Salzano[1], D. Vecchio[1], M. Busè[1], V. Insinga[1], M. Malacarne[2], M. Giuffrè[1], M. Piccione[1], G. Corsello[1] ([1]Palermo, [2]Genova)

P_032 ANALISI EPIDEMIOLOGICA DELLA SINDROME CHARGE: RISULTATI DI UNO STUDIO ITALIANO
L. Santoro, A. Ficcadenti, F. Zallocco, G. Del Baldo, M. Rossi, C. Spagnoli, P. Ceccarani, O. Gabrielli (Ancona)

P_033 LA SINDROME CHARGE: APPLICAZIONE DI UNA GUIDA AI PROGRESSI PER UNA VALUTAZIONE GLOBALE DELLE DISABILITÀ
L. Santoro, F. Zallocco, G. Del Baldo, A. Ficcadenti, P. Ceccarani, O. Gabrielli (Ancona)

P_034 LA SINDROME DI SILVER-RUSSEL E IL RUOLO DEGLI INSULIN GROWTH FACTORS NELL'ACCRESCIMENTO
S. Storchi, N. Improda, F.D'Elia, A. Casertano, A. Rossi, G. Minopoli, D. De Brasi, M.A. Pisanti, M.L. Cavaliere, M. Salerno, G. Andria, D. Melis (Napoli)

P_035 MUTAZIONE DI SHOX IN UNA PAZIENTE CON SINDROME TRICO-RINO-FALANGEALE DI TIPO 1 (TRPS1)
F. Tamburrino, E. Scarano, A. Perri, L. Baldazzi, S. Menabò, B. Siroli, A. Colangiulo, L. Mazzanti (Bologna)

P_036 CRANIOSTENOSI IN UN PAZIENTE CON DUPLICAZIONE 5q35,2
F. Tamburrino, E. Scarano, A. Perri, A. Colangiulo, B. Siroli, L. Mazzanti (Bologna)

P_037 MCA/MR IN UN PAZIENTE CON RIARRANGIAMENTO CROMOSOMICO EVIDENZIATO AL CGH.
F. Tamburrino, E. Scarano, A. Perri, B. Siroli, C. Graziano, A. Colangiulo, M. Seri, L. Mazzanti (Bologna)

P_038 SCHIZENCEFALIA NELLA SINDROME FETO-ALCOLICA: DIAGNOSI E FOLLOW-UP CLINICO DI UN NEONATO
L. Tarani, A. Spalice, L. Papetti , D. Castronovo, F. Mancini, M. Martini, N. Liberati, C. Mancini, G. Parlapiano, L. Pimpolari, M. De Curtis (Roma)

P_039 SINDROME DI ZIMMERMANN-LABAND: NUOVE OSSERVAZIONI E REVISIONE DELLA LETTERATURA
M. Valiante, M. Castori, G. Pascolini, V. Leuzzi, A. Pizzuti, P. Grammatico (Roma)

P_040 ESORDIO NEONATALE DI DISPLASIA CLEIDOCRANICA CON CRANIO BIFIDO OCCULTO SENZA INTERESSAMENTO CLAVICOLARE
M. Valiante[1], S. Majore[1], M. Castori[1], M. R. Piemontese[2], L. Zelante[2], P. Grammatico[1] ([1]Roma, [2]San Giovanni Rotondo-FG)

P_041 MICRODELEZIONE DEL CROMOSOMA 2p21 CASO DI VARIABILITA' FENOTIPICA IN DUE FRATELLI
M. Vendemiale[1], A. Rossiello[1], D. Cornacchia[1], A. Labbate[1], G. D'Aniello[1], M. Sesta[1], L. Zelante[2], M. Carella[2], P. Palumbo[2], A. Tummolo[1], F. Ortolani[1], F. Papadia[1], R. Fischetto[1] ([1]Bari, [2]San Giovanni Rotondo – FG)

P_042 MICRODELEZIONE DEL CROMOSOMA 16p11.2 DI ORIGINE "DE NOVO" STUDIO NEUROPSICOLOGICO E COMPORTAMENTALE
M. Vendemiale[1], A. Rossiello[1], A. Labbate[1], D. Cornacchia[1], M.Carella[2], O. Palumbo[2], S. Pesce[1], F. Ortolani[1], M.P. Natale[1], E. Piccinno[1], F. Papadia[1], R. Fischetto[1] ([1]Bari, [2]San Giovanni Rotondo – FG)

P_043 MICRODELEZIONE DEL CROMOSOMA 17q21.31: STUDIO DEL FENOTIPO NEUROPSICOLOGICO E COMPORTAMENTALE

M. Vendemiale, A. Rossiello, A. Labbate, D. Cornacchia, G. D'Aniello, M. Gentile, A. Carella, M. Masciopinto, F. Ortolani, F. Papadia, R. Fischetto (Bari)

P_044 STUDIO DELLA VARIABILITÀ FENOTIPICA IN DUE SOGGETTI CON MICRODELEZIONE DEL CROMOSOMA 17q21.31

M. Vendemiale[1], A. Rossiello[1], D. Cornacchia[1], G. D'Aniello[1], A. Labbate[1], E. Piccinno[1], F. Ortolani[1], M. Carella[2], O. Palumbo[2], M. Gentile[1], F. Papadia[1], R. Fischetto[1] ([1]Bari, [2]San Giovanni Rotondo – FG)

P_045 STUDIO DI VARIABILITÀ DEL FENOTIPO NEUROPSICOLOGICO E COMPORTAMENTALE DI UNA FAMIGLIA PORTATRICE DI MICRODUPLICAZIONE DEL CROMOSOMA 16p13.3

M. Vendemiale[1], G. D'Aniello[1], A. Rossiello[1], E. Piccinno[1], F. Ortolani[1], I. Roppa[1], M. Carella[1], P. Palumbo[1], F. Papadia[1], R. Fischetto[1] ([1]Bari, [2]San Giovanni Rotondo – FG)

P_046 FENOTIPO COMPORTAMENTALE DI UN SOGGETTO CON MICRODELEZIONE DEL CROMOSOMA 16p11.2

M. Vendemiale[1], A. Rossiello[1], G. D'Aniello[1], D. Cornacchia[1], A. Labbate[1], F. Papadia[1], E. Piccinno[1], F. Ortolani[1], M. Sesta[1], P. Palumbo[2], M. Carella[2], R. Fischetto[1] ([1]Bari, [2]San Giovanni Rotondo – FG)

P_047 VARIABILITÀ FENOTIPICA IN UNA FAMIGLIA CON UNA SINDROME DA MICRODUPLICAZIONE CROMOSOMICA DELLA REGIONE 6q22.31

F. Vitiello, A. Casertano, G. Cappuccio, P. Fontana, R. Genesio, L. Nitsch, G. Andria, D. Melis (Napoli)

IV SESSIONE — *AUDITORIUM*

Minicorso: I disturbi del sonno nelle sindromi malformative e metaboliche
Moderatori: **G. Zampino,** Roma, **P. Mastroiacovo**, Roma

15.30 Criteri e strumenti diagnostici per rilevare la patologia del sonno
S. Miano, Lugano, CH

15.45 Patologie del sonno nelle sindromi malformative e metaboliche
G. Della Marca, Roma

16.05 Disturbi respiratori nel sonno nelle sindromi malformative e metaboliche
A. Vigo, Torino

16.20 Trattamento chirurgico delle OSAS nelle sindromi (come, quando e perché)
Punto di vista dell'Otorinolaringoiatra
E. Scarano, Roma

16.35 Trattamento chirurgico delle OSAS nelle sindromi (come, quando e perché)
Punto di vista del Chirurgo Maxillo-Facciale
A. Bozzetti, Monza

16.50 Discussione

17.00 *coffee break*

17.15 Rapporto Tecnico sugli screening neonatali e analisi critica dei dati con la partecipazione dei rappresentanti dei Centri Screening
Moderatore: **R. Cerone,** Genova

18.30 — *AUDITORIUM*

Assemblea SIMMESN

AUDITORIUM

8.30 **COMUNICAZIONI ORALI**
Moderatori: **R. Parini,** Monza, **D. Melis**, Napoli

TERAPIA GENICA DIRETTA AL FEGATO CON VETTORI AAV PER L'IPEROSSALURIA PRIMARIA DI TIPO 1
R. Borzone, R. Castello, A. Auricchio, N. Brunetti-Pierri (Napoli)

SINDROME DI NOONAN E CARDIOPATIE CONGENITE: CORRELAZIONE GENOTIPO-FENOTIPO
E. Salzano, S. Genova, F. Matina, V. Insinga, E. Maniscalchi, S. La Placa, M. Piccione, M. Giuffrè, G. Corsello (Palermo)

EPI-743 RIDUCE LA FREQUENZA DELLE CRISI EPILETTICHE IN PAZIENTI CON DIFETTO DI RARS2
D. Martinelli[1], M. Catteruccia[1], M. Klein[2], E. Bevivino[1], M. Balestri[1], M. Thoolen[2], F. Piemonte[1], A. Pastore[1], G. Tozzi[1], G. Pontrelli[1], E. Bertini[1], G. Miller[2], C. Dionisi-Vici[1] ([1]Roma, [2]Ca-USA)

AGONISTI DOPAMINERGICI NEI DIFETTI DI TETRAIDROBIOPTERINA
F. Porta, D. Concolino, A. Enea , V. Pagliardini , M.Spada (Catanzaro)

ALTERATA FUNZIONE SURRENALICA IN PAZIENTI CON GLICOGENOSI TIPO 1
A. Rossi, F. Balivo, M. Cozzolino, G. Minopoli, R. Della Casa, G. Andria, G. Parenti, D. Melis (Napoli)

CRESCITA SPONTANEA IN VITRO E STUDIO DEI PATHWAY INTRACELLULARI JAK E RAS IN PAZIENTI CON SINDROME DI NOONAN
P. Cianci, G. Gaipa, C. Bugarin, A. Biondi, A. Selicorni (Monza)

LE BASI MOLECOLRI DEL DEFICIT DI 3-METILCROTONIL-COA CARBOSSILASI
M. Tolve, F. Amoruso, T. Giovanniello, Cl. Carducci, V. Leuzzi, F. Deodato, G. Cotugno, C. Dionisi Vici, A. Angeloni, Ca. Carducci (Roma)

LETTURA — *AUDITORIUM*

9.45 Introduzione
M. Giovannini, Milano

Genetica clinica pediatrica e malattie metaboliche ereditarie: una visione personale sugli ultimi 40 anni
G. Andria, Napoli

V SESSIONE — *AUDITORIUM*

Terapia Genica

Moderatori: **M.A. Donati,** Firenze, **M. Scarpa**, Padova

10.15 Risultati e programmi di terapia genica del TIGET
A. Biffi, Milano

10.45 Terapia genica di malattie ereditarie della retina
A. Auricchio, Napoli

11.15 Terapia genica diretta al fegato per malattie metaboliche ereditarie
N. Brunetti-Pierri, Napoli

11.45 *coffee break*

TAVOLA ROTONDA — *AUDITORIUM*

12.00 Terapie innovative per malattie genetiche: aspetti scientifici, legali e regolatori

Moderatore: **A. Correra**, Napoli

B. Dallapiccola, Roma
A. Santosuosso, Pavia
A. Ceci, Bari

13.15 Premiazione delle Comunicazioni

Conclusione dei lavori