

PROGRAMMA PRELIMINARE n.1

Mercoledì 25 Novembre

SESSIONI PRE-CONGRESSUALI IN PARALLELO no ecm

MetabERN Italia - Sala Monti (70 mq - 50 pax)

08:30 Apertura dei lavori

10:30 Fine della sessione

Gruppo di Lavoro Dietetica - Sala Parini (100 mq - 70 pax)

10:00 Apertura dei lavori

12:00 Fine della sessione

Gruppo di Lavoro - Malattie Metaboliche Ereditarie dell'Adulto Sala Porta (100 mq - 70 pax)

10:00 Apertura dei lavori

12:00 Fine della sessione

Rapporto Gruppi Tecnici (Qualità & Rapporto Tecnico) -Sala Washington

08:30 Apertura dei lavori – GT Qualità

10:30 Fine della sessione

10:45 Apertura dei lavori – GT Rapporto Tecnico

12:00 Fine della sessione

12:15 – 13:15 Sessioni sponsorizzate in parallelo (no ECM)

Sala Porta

Sala Parini

Sala Monti

13:15 *Lunch a buffet*

13:45 Registrazione al congresso a fini ECM

LAVORI CONGRESSUALI IN PLENARIA
Sala Washington

I SESSIONE PLENARIA:
COMPLESSITA' NEL PERCORSO SCREENING NEONATALE: COSA ABBIAMO IMPARATO

14:00
Tavola rotonda: Tribuna a 10 anni dall'introduzione della legge sullo screening neonatale esteso

16:00 *Coffee break*

16:30 **CERIMONIA INAUGURALE (no ECM)**
Margherita Ruoppolo, Presidente SIMMESN
Gian Vincenzo Zuccotti, Presidente onorario del Congresso
Cristina Cereda, Presidente del Congresso
Elvira Verducci, Presidente del Congresso

Nomina socio onorario

17:00 **LETTURA MAGISTRALE INAUGURALE (no ECM)**
Il Rinascimento Medico a Milano

17:30 **Presentazione di 3 abstract selezionati**

18:30 Fine della prima giornata di lavori

Giovedì 26 Novembre

SECONDA SESSIONE PLENARIA
NUTRIZIONE

- 08:30 LETTURA MAGISTRALE
Microbiome revolution
- 09:00 Decidere su apporto proteico nei difetti del ciclo dell'urea
- 09:45 Decidere sull'applicazione della terapia dietetica chetogenica
- 10:30 *Coffee break*

11:00 – 12:00 Sessioni sponsorizzate in parallelo (no ECM)

Sala Porta
Sala Parini
Sala Monti

- 12:15 N. 6 Comunicazione orali (parte prima)
- 13:15 Fine lavori in plenaria
- 13:15 *Lunch a buffet*

TERZA SESSIONE PLENARIA
EMERGENZA METABOLICA IN ETA' PEDIATRICA

- 14:15 Condizioni metaboliche che richiedono trattamento nutrizionale in emergenza,
- 14:30 Urgenza emergenza nelle MME (in collaborazione con SARNEPI)
- 14:45 Mucopolisaccaridosi: una patologia di interesse comune (SARNEPI)
- 15:00 Discussione

QUARTA SESSIONE PLENARIA

**DALLO SCREENING NEONATALE ALLA GESTIONE MULTIDISCIPLINARE: NUOVE SFIDE
DIAGNOSTICHE E TERAPEUTICHE**

- | | |
|-------|---|
| 15:20 | LETTURA MAGISTRALE
Sostenibilità e accessibilità alle cure |
| 15:50 | Malattie neuromuscolari – SMA (screening, terapie, follow up) |
| 16:10 | Le immunodeficienze ereditarie |
| 16:30 | <i>Coffee break</i> |
| 17:00 | Ipercolesterolemia familiare |
| 17:20 | Leucodistrofie e nuove terapie |
| 17:40 | Discussione |
| 18:00 | Fine della seconda giornata di lavori |

18:00-19:00

ASSEMBLEA DEI SOCI

Venerdì 27 novembre

QUINTA SESSIONE PLENARIA
AI E MODELLI COMPUTAZIONALI NELLE MME

- 08:30 KEYNOTE SPEECH
Foundational models in biology and their application to the therapy of
lysosomal storage disorders
- 09:00 Artificial intelligence in inherited metabolic diseases
- 09:20 Comparing Omics Sciences: new diagnostic challenges in newborn screening
for inherited metabolic diseases
- 09:40 Precision nutrition in IMD: digital twin
- 10:00 Discussion
- 10:30 *Fine sessione plenaria*
- 10:45 – 11:45 Sessioni sponsorizzate in parallelo (no ECM)
- Sala Porta
- Sala Parini
- Sala Monti
- 12:00 *Brunch*
- 12:30 N. 9 Comunicazione orali (parte seconda) – 10 min cad (7 di presentazione + 3 di
discussione cad)

SESTA SESSIONE PLENARIA

OSTEOPATIE GENETICO-METABOLICHE: NUOVE FRONTIERE DIAGNOSTICHE E TERAPEUTICHE

- | | |
|-------|---|
| 14:00 | Il rachitismo in età pediatrica nel XXI secolo: carenza di vitamina D o rachitismo geneticamente determinato? |
| 14:20 | Il management del coinvolgimento scheletrico nelle malattie lisosomiali: dalla malattia di Gaucher alle mucopolisaccaridosi |
| 14:40 | L'ipofosfatasia: quando il sospetto diagnostico emerge dagli esami biochimici di routine |
| 15:00 | La diagnosi differenziale delle displasie scheletriche in età pediatrica: un viaggio che coinvolge l'alfa-mannosidosi e l'acondroplasia |
| 15:20 | Discussione |
| 15:40 | Premiazione dei contributi scientifici |
| 16:00 | Wrap up dei temi presentati al Congresso |
| 16:15 | Fine dei lavori |