



# **XIII CORSO AVANZATO SULLE MALATTIE RARE DEL METABOLISMO**

**12 • 14 OTTOBRE 2023**

**VILLA ITRIA • CATANIA**

---

PRESIDENTI DEL CORSO  
MAURIZIO AVERNA • DAVIDE NOTO • ANTONIO TOSCANO

---



# XIII CORSO AVANZATO SULLE MALATTIE RARE DEL METABOLISMO

12 • 14 OTTOBRE 2023

VILLA ITRIA • CATANIA

## Giovedì 12 ottobre 2023

14.30 Registrazione partecipanti

15.00 **FOCUS ON: L' ALFA MANNOSIDOSI**

*S. Gasperini*

*Introduce: G. Sorge*

15.30 **FOCUS ON: Il deficit di Sfingomielinasi acida**

*M. Di Rocco*

*Introduce: A. Barbato*

16.00 **LE MALATTIE MITOCONDRIALI**

*Discussant: A. Toscano*

Clinica	<i>O.Musumeci</i>
Genetica	<i>M.Filosto</i>
Terapia	<i>M.Mancuso</i>

17.15 **FOCUS ON: LE LIPODISTROFIE**

*C. Pelosini*

*Introduce: B. Bembi*

17.45 Chiusura lavori della prima giornata



# XIII CORSO AVANZATO SULLE MALATTIE RARE DEL METABOLISMO

12 • 14 OTTOBRE 2023

VILLA ITRIA • CATANIA

## Venerdì 13 ottobre 2023

### 8.30 LA MALATTIA DI FABRY

*Discussant: A. Giordano*

Clinica	<i>V. Cianci</i>
Genetica	<i>G. Duro</i>
Terapia	<i>B. Tuttolomondo</i>

### 9.45 LA MALATTIA DI POMPE

*Discussant: G. Crescimanno*

Clinica della forma infantile	<i>C. Bruno</i>
Clinica della forma adulta	<i>T. Mongini</i>
Genetica	<i>G. Comi</i>
Terapia	<i>A. Toscano</i>

### 11.00 FOCUS ON: LE PORFIRIE

*P. Ventura*

*Introduce: A. Giammanco*

### 11.30 IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE

*Discussant: C.M. Barbagallo*

Clinica	<i>M.Averna</i>
Genetica	<i>P. Tarugi</i>
Terapia	<i>A.B. Cefalù</i>

### 12.45 LIGHT LUNCH



# XIII CORSO AVANZATO SULLE MALATTIE RARE DEL METABOLISMO

12 • 14 OTTOBRE 2023

VILLA ITRIA • CATANIA

## Venerdì 13 ottobre 2023

### 14.00 FENILCHETONURIA

*Discussant: A. Di Fiore*

Clinica e Genetica  
Approccio Farmacologico  
Approccio Nutrizionale

*M.L. Urban  
G. Duro  
S. La Fata*

### 15.15 FAMILIAL CHYLOMICRONEMIA SYNDROME

*Discussant: F. Carubbi*

Clinica  
Genetica  
Terapia

*G. Iannuzzo  
M. Arca  
S. Zambon*

### 16.30 FOCUS ON: MIOPATIE DA ACCUMULO DI LIPIDI *E. Pennisi*

*Introduce: M. Arca*

### 17.00 FOCUS ON: MUCOPOLISACCARIDOSI *A. Sechi*

*Introduce: A. Fiumara*

### 17.30 Chiusura lavori della seconda giornata



# XIII CORSO AVANZATO SULLE MALATTIE RARE DEL METABOLISMO

12 • 14 OTTOBRE 2023

VILLA ITRIA • CATANIA

## Sabato 14 ottobre 2023

### 9.45 L A MALATTIA DI GAUCHER

*Discussant: G. Giuffrida*

Clinica  
Genetica  
Terapia

*U. Markovic  
A.E. Dardis  
M. Spada*

### 10.45 LE AMILOIDOSI

*Discussant: E. Nardi - G. Savettieri*

Amiloidosi da transtiretina- La clinica e genetica  
Terapia dell'amiloidosi cardiaca  
Terapia della neuropatia amiloidotica

*A. Mazzeo  
GL. Di Bella  
F. Brighina*

### 12.00 Chiusura lavori



# XIII CORSO AVANZATO SULLE MALATTIE RARE DEL METABOLISMO

12 • 14 OTTOBRE 2023

VILLA ITRIA • CATANIA

## FACULTY

Marcello  
Maurizio  
Carlo Maria  
Antonio  
Bruno  
Filippo  
Claudio  
Francesca  
Angelo Baldassarre  
Vittoria  
Giacomo  
Andrea Elena  
Gianluca  
Antonella  
Maja  
Giovanni  
Massimiliano  
Agata  
Serena  
Antonella  
Antonello Maria  
Gaetano  
Gabriella  
Sabrina  
Michelangelo  
Uros  
Anna  
Tiziana Enrica  
Olimpia  
Emilio  
Davide  
Caterina  
Elena Maria  
Valentina  
Giovanni  
Annalisa  
Giovanni  
Marco  
Patrizia  
Antonio  
Antonino  
Maria Letizia  
Paolo  
Sabina

**ARCA  
AVERNA  
BARBAGALLO  
BARBATO  
BEMBI  
BRIGHINA  
BRUNO  
CARUBBI  
CEFALÚ  
CIANCI  
COMI  
DARDIS  
DI BELLA  
DI FIORE  
DI ROCCO  
DURO  
FILOSTO  
FIUMARA  
GASPERINI  
GIAMMANCO  
GIORDANO  
GIUFFRIDA  
IANNUZZO  
LA FATA  
MANCUSO  
MARKOVIC  
MAZZEO  
MONGINI  
MUSUMECI  
NARDI  
NOTO  
PELOSINI  
PENNISI  
ROVELLI  
SAVETTIERI  
SECHI  
SORGE  
SPADA  
TARUGI  
TOSCANO  
TUTTOLOMONDO  
URBAN  
VENTURA  
ZAMBON**

Roma  
Palermo  
Palermo  
Napoli  
Trieste  
Palermo  
Genova  
Modena  
Palermo  
Reggio Calabria  
Milano Linate  
Trieste  
Messina  
Palermo  
Genova  
Palermo  
Verona  
Catania  
Milano  
Palermo  
Ragusa  
Catania  
Napoli  
Palermo  
Pisa  
Catania  
Messina  
Torino  
Messina  
Palermo  
Palermo  
Pisa  
Roma  
Milano  
Palermo  
Udine  
Catania  
Torino  
Bologna  
Messina  
Palermo  
Firenze  
Bologna  
Venezia



# XIII CORSO AVANZATO SULLE MALATTIE RARE DEL METABOLISMO

12 - 14 OTTOBRE 2023

VILLA ITRIA - CATANIA

## INFORMAZIONI GENERALI:

PRESIDENTI DEL CORSO: *Maurizio Averna - Davide Noto - Antonio Toscano*

PRESIDENTI EMERITI: *Sebastiano Calandra - Giovanni Corsello - Giovanni Savettieri*

SEDE DELL'EVENTO: *Grand Hotel Villa Itria  
Via Antonio, Via Aniante, 3, 95029 Viagrande CT*

ECM: *Provider: Simulaid srl - ID Evento: 392716  
Crediti Assegnati: 14 - Posti Disponibili: 40*

**Categorie Professionali:** Medico chirurgo.

**Discipline:** Biochimica Clinica, Ematologia, Endocrinologia, Genetica Medica, Malattie dell'apparato respiratorio, Medicina Interna, Microbiologia e Virologia, Nefrologia, Neurologia, Patologia clinica (Laboratorio di analisi Chimico cliniche e Microbiologia), Pediatria, Dietista

*I crediti formativi saranno assegnati solamente a seguito della presenza al 100% dei lavori ed al superamento del test di valutazione dell'apprendimento*

ISCRIZIONE: **Quota di iscrizione: 610,00 iva inclusa**

**L'iscrizione è obbligatoria fino ad esaurimento dei posti disponibili e può essere effettuata collegandosi sul sito <https://www.borgimedia.com/edu/>** - Una volta entrati, cliccare sulla locandina dell'evento – cliccare su "Iscriviti" seguire la procedura di registrazione alla piattaforma ECM, che genererà una conferma di registrazione - attendere e-mail di conferma - salvare username e password scelte.

Non appena la registrazione sarà finalizzata, il sito web della Segreteria Organizzativa provvederà ad inviare una conferma automatica via e-mail.

Tutte le informazioni ed eventuali aggiornamenti sul programma saranno consultabili sul sito [www.borgimedia.com](http://www.borgimedia.com)

L'iscrizione comprende:

- Partecipazione ai lavori scientifici
- Attestato di partecipazione
- Attestato ECM (previa presenza 100% dei lavori e superamento test online)
- Kit congressuale
- Coffee break e Light Lunch da programma
- n. 2 pernottamenti in camera doppia (assegnazione condivisione camere a cura della Segreteria Organizzativa)
- n. 2 cene/cocktail

ATTESTATI:

Gli attestati di partecipazione verranno rilasciati a tutti i partecipanti regolarmente iscritti

### SEGRETERIA ORGANIZZATIVA



VADA Management SAS • Responsabile attività Valentina Guarino  
Tel. 3393452770

Mail: [info@vadamanagement.it](mailto:info@vadamanagement.it)



# XIII CORSO AVANZATO SULLE MALATTIE RARE DEL METABOLISMO

12 - 14 OTTOBRE 2023

VILLA ITRIA - CATANIA

## PATROCINI RICHIESTI



Università  
degli Studi  
di Palermo



SOCIETÀ ITALIANA  
PER LO STUDIO  
DELL'ATEROSCLEROSI



Ordine dei Medici  
Chirurghi ed Odontoiatri  
della Provincia di Palermo

## CON IL CONTRIBUTO NON CONDIZIONATO DI:



CAMBROOKE™



sanofi

