



*Sicilia*

**“II VENTENNALE”**

**DELL’ASSOCIAZIONE IRIS MALATTIE EREDITARIE METABOLICHE RARE OdV**

**Meeting dei Pazienti ed Esperti Malattie Metaboliche Rare**

**18 Febbraio 2023 ore 10.00**

**presso Aula Maurizio Ascoli**

**AOUP Policlinico “ Paolo Giaccone”**

**Direttore Scientifico: Prof. G. Corsello**



Sicilia

## Razionale

### Meeting dei Pazienti ed Esperti Malattie Metaboliche Rare

L'evento promosso dall'Associazione IRIS in occasione del ventesimo anniversario dalla sua istituzione è rivolto ai pazienti ed agli esperti di malattie rare che in questo "viaggio" diagnostico e terapeutico, si sono trovati a condividere un'avventura difficile ed impegnativa. Si percorrerà la storia dei centri e della conquista più importante per le malattie metaboliche rare, lo screening neonatale esteso.

Lo scopo dell'incontro è di condividere le esperienze da mettere a sistema, con un processo di empowerment a diversi livelli, per migliorare la qualità di vita dei pazienti.

## PROGRAMMA

Ore 10.00 **Iscrizione al Meeting**

### Saluti Istituzionali

Prof. M. Midiri, Magnifico Rettore dell'Università degli studi di Palermo, Prof. M. Ciaccio, Presidente Scuola di Medicina, Dott.ssa G. Volo Assessore alla salute, Prof. Roberto Lagalla Sindaco di Palermo, Dott. S. Iacolino Commissario Straordinario AOUP, Dott. R. Colletti Commissario Straordinario ARNAS Civico, Dott.ssa C. Tata Garante Regionale della Disabilità, Prof. A. Carroccio Direttore del Dipartimento PROMISE Prof. V. Di Marco Delegato alla Terza Missione PROMISE

### apertura lavori

Ore 10,50 Dott.ssa M. Calderone, Presidente dell'Associazione Iris Malattie Metaboliche Rare

# Prima parte



## Moderatori Prof. M. Piccione-Prof. D. Noto

- Ore 11.00      *La patient advocacy* -coinvolgimento delle associazioni dei pazienti e i diritti esigibili dei pazienti affetti da malattie metaboliche rare  
Renza Barbon Galluppi socio onorario dell'Associazione Iris Malattie Ereditarie Metaboliche Rare OdV
- Ore 11.10      Il sostegno da parte delle associazioni alle famiglie  
Cristina Vallotto Presidente e Manuela Vaccarotto Vice Presidente dell'associazione AISMME Aps di Verona
- Ore 11,20      Esperienza del CRR Malattie Metaboliche Rare del Bambin Gesù di Roma in convenzione con Ospedale dei Bambini G. Di Cristina  
Prof. C. Dionisi Vici
- Ore 11,40      Esperienze del CRR Malattie Metaboliche Rare pediatrico ARNAS Civico G. Di Cristina  
La medicina clinica—Responsabile Dott.ssa Cardella Dirigenti Medici Dott.sse Castana, Caserta, Di Fiore  
collaborazioni screening neonatale esteso Dott.ssa L. Iapichino  
Psicologa di supporto Dott.ssa C. Pelaia
- Ore 12.00      Esperienze del CRR Malattie Metaboliche Rare dell'adulto AOUP Università di Palermo  
Responsabile Prof. D. Noto Dirigenti Medici Dott.ssa A. Giammanco, Nutrizionista Dott.ssa B. Scalici
- Ore 12.20      La dietoterapia nella malattie metaboliche pediatriche  
Dott.ssa La Fata
- Ore 12.30      Lo screening neonatale esteso strumento di prevenzione ARNAS Civico G. Di Cristina  
Laboratorio di Patologia  
Responsabile T. Aronica e collaboratori Dott. Bellavia e Referente laboratorio SNE Dott.ssa Santoro
- Ore 12.50      Esperienze del CRR per la cura ed il controllo delle Malattie Metaboliche Congenite dell'Infanzia e dell'adulto di Catania- Dott.ssa Concetta  
Meli e Dott.ssa Luisa La Spina
- Ore 13.10      Esperienza dello screening neonatale esteso strumento di prevenzione AOUP Università di Catania Dott.ssa Marianna Messina
- Ore 13.30      Esperienze del CRR del Sistema Nervoso Infantili AOUP Università di Catania  
Responsabile Prof Martino Ruggieri
- Ore 13,50      discussion : domande dei pazienti ai relatori CRR ed alle associazioni
- Ore 14.00      Light Lunch

# Seconda parte

## Moderatori

**Prof. G. Corsello-Prof. C. Dionisi Vici**



- Ore 15.00 Esperienze di malattie metaboliche rare del CRR per la prevenzione, diagnosi e la cura delle malattie rare neuromuscolari  
AOUP Università di Palermo - Prof. Brighina, Dott. V. Di Stefano
- Ore 15.20 Esperienze di malattie metaboliche rare del CRR per la prevenzione, diagnosi e la cura delle malattie rare neuromuscolari Ospedali riuniti Villa  
sofia Cervello Prof. Romano
- Ore 15.40 Esperienze di malattie rare del CRR Malformazioni congenite, sindromi genetiche e cromosomopatie AOOR Villa Sofia-Cervello (Padiglione B  
secondo piano) Responsabile Prof Piccione
- Ore 16.00 Esperienze di malattie rare del CRR Malattie del metabolismo e delle Ghiandole Endocrine  
AOUP Università di Palermo Responsabile Prof. Giordano
- Ore 16.20 Esperienze di malattie rare del CRR per la prevenzione, diagnosi e la cura Malattia di Fabry - AOUP Università di Palermo Prof. Tuttolomondo
- Ore 16.40 discussion : domande dei pazienti ai relatori CRR ed alle associazioni
- Ore 17.00 Conclusione

Con il patrocinio gratuito di :



Evento realizzato dall'Associazione Iris M.E.M. OdV

PER LE ISCRIZIONI AL SEGUENTE LINK <https://www.associazione-iris-onlus.org/eventi/7-20-anniversario.html>