

# XVIII

**CORSO AVANZATO  
SULLE MALATTIE RARE  
DEL METABOLISMO**

**24-26 SETTEMBRE 2026**

**TEATRO DONNAFUGATA  
RAGUSA**





**L**e Malattie Rare rappresentano un problema per tutti: pazienti che spesso devono convivere con la patologia già dalla nascita, famiglie che hanno l'onere primario dell'assistenza quotidiana e medici che non sempre hanno familiarità con tali patologie. Lo scopo del Corso è quello di aggiornare i medici partecipanti riguardo alle più recenti acquisizioni in genetica, in fisiopatologia, in diagnosi e in terapia delle malattie rare del metabolismo. Questo per dare anche la possibilità di un'individuazione precoce di tali patologie, che spesso non vengono diagnosticate a causa della bassa incidenza sulla popolazione.

Gli argomenti trattati, con un format di lezioni intensive su diagnosi, clinica e terapia e con dei Focus specifici, La Faculty è costituita da esperti del settore riconosciuti a livello nazionale ed internazionale. Il Corso è rivolto a giovani medici specialisti o specializzandi nelle discipline pediatriche, internistiche ed endocrinologiche.



**14.30** Registrazione partecipanti

## 15.00–16.00 **Le Malattie Mitocondriali**

*Discussant*

Malattie Mitocondriali Ed Atassia Di  
Friedreich  
Deficit di TK2  
LHON

**G. Comi**  
**O. Musumeci**

**M. Mancuso**  
**C. La Morgia**

## 16.00-17.00 **La Diagnosi Di Laboratorio Delle Malattie Rare**

*Introduce*

Biochimica  
Genetica

**G. Duro**  
**C. Dionisi Vici**  
**A. Dardis**

## 17.00-17.30 **FOCUS ON**

### **Alfa Mannosidosi: Come Orientarsi Per La Diagnosi**

*Introduce*

Aspetti Clinici e Diagnostici  
e Prospettive Terapeutiche

**D. Noto**

**A. Toscano**

## 17.30–18.00 **FOCUS ON**

### **Deficit di Arginasi e Gestione Terapeutica Dei Deficit Del Ciclo Dell'Urea**

*Introduce*

**S. Gasperini**  
**L. Santoro**

## 18.00-18.45 **FOCUS ON**

### **La Malattia Di Wilson**

**18.45** Chiusura Lavori Della Prima Giornata



## 08.30-09.30 **La Malattia Di Fabry**

*Discussant*

Clinica

Terapia

**I. Monte, G. Savettieri**

**A. Tuttolomondo**

**A. M. Giordano**

## 9.45-11.00 **La Malattia Di Pompe**

*Discussant*

Clinica Della Forma Infantile

Clinica Della Forma Adulta

Terapia

**G. Siciliano**

**G. Parenti**

**M. Filosto**

**A. Toscano**

## 11.00-12.00 **Le Amiloidosi**

*Discussant*

Amiloidosi Da Transtiretina TTR Wild Type

Amiloidosi Da Transtiretina Da Mutazioni TTR

Amiloidosi AL

**E. Nardi**

**G. Di Gesaro**

**A. Mazzeo**

**C. Botta**

## 12.15-12.45 **FOCUS ON**

### **Le Porfirie: Clinica, Genetica e Terapia**

*Introduce*

**I. Motta**

**P. Ventura**

**13.00** Light Lunch

## 14.00-15.00 **Fenilchetonuria**

*Discussant*

La PKU in Pediatria

La PKU nell' Adulto

Approccio Farmacologico

**K. Parhofer**

**A. Tummolo**

**M. L. Urban**

**M. Spada**

## 15.15-15.45 **FOCUS ON**

### **L'Alimentazione Nelle Malattie Rare Del Metabolismo**

*Introduce*

**L. Brodosi**

**B. Scalici**



**16.00-16.45 Familial Chylomicronemia Syndrome**

*Discussant*

Clinica

Terapia

**P. Tarugi**

**M. Arca**

**A. Zambon**

**17.00-17.30 FOCUS ON**

**Le Lipodistrofie**

*Introduce*

**M. Cappa**

**A. B. Cefalù**

**17.30-18:00 FOCUS ON**

**Iperferritinemie Con e Senza Sovraccarico Di Ferro**

*Introduce*

**E. Corradini**

**A. Pietrangelo**

**18:00** Chiusura Lavori Della Seconda Giornata





09.00-09.30 **FOCUS ON**

**Il Deficit Di Sfingomielinasi Acida**

*Discussant*

**A. Sechi**  
**A. Giammanco**

9.45-10.45 **La Malattia Di Gaucher**

*Discussant*

Clinica

Terapia

**G. Giuffrida**  
**A. Barbato**  
**N. Vitturi**

10.45-11.15 **FOCUS ON**

**LAL Deficiency VS Gaucher E ASMD:**

**Come Orientarsi**

*Introduce*

**F. Carubbi**  
**A. Giammanco**

11.30-12.30 **Ipercolesterolemia Familiare Omozigote**

*Discussant*

Clinica

Terapia

Terapie Innovative In Pediatria

**K. Parhofer**  
**C. M. Barbagallo**  
**A. B. Cefalù**  
**S. Savasta**

**12.45** Chiusura Lavori



# FACULTY



ARCA  
AVERNA  
BARBAGALLO  
BARBATO  
BRODOSI  
CARUBBI  
CAPPA  
CEFALU'  
COMI  
CORRADINI  
DARDIS  
DI GESARO  
DIONISI VICI  
DURO  
FILOSTO  
GASPERINI  
GIAMMANCO  
GIORDANO  
GIUFFRIDA  
LA MORGIA  
MAZZEO  
MANCUSO  
MONTE  
MOTTA  
MUSUMECI  
NARDI  
NOTO  
PARENTI  
PARHOFER  
PIETRANGELO  
SANTORO  
SAVASTA  
SAVETTIERI  
SCALICI  
SECHI  
SICILIANO  
SPADA  
TARUGI  
TOSCANO  
TUMMOLO  
TUTTOLOMONDO  
URBAN  
VENTURA  
VITTURI  
ZAMBON

MARCELLO  
MAURIZIO  
CARLO MARIA  
ANTONIO  
LUCIA  
FRANCESCA  
MARCO  
ANGELO B.  
GIACOMO  
ELENA  
ANDREA ELENA  
GABRIELE  
CARLO  
GIOVANNI  
MASSIMILIANO  
SERENA  
ANTONINA  
ANTONELLO M.  
GAETANO  
CHIARA  
ANNA  
MICHELANGELO  
INES PAOLA  
IRENE  
OLIMPIA  
EMILIO  
DAVIDE  
GIANCARLO  
KLAUS  
ANTONELLO  
LUCIA  
SALVATORE  
GIOVANNI  
BENEDETTA  
ANNALISA  
GABRIELE  
MARCO  
PATRIZIA  
ANTONIO  
ALBINA  
ANTONINO  
MARIA LETIZIA  
PAOLO  
NICOLA  
ALBERTO

ROMA  
PALERMO  
PALERMO  
NAPOLI  
BOLOGNA  
MODENA  
ROMA  
PALERMO  
MILANO  
MODENA  
TRIESTE  
PALERMO  
ROMA  
PALERMO  
BRESCIA  
MONZA  
PALERMO  
RAGUSA  
CATANIA  
BOLOGNA  
MESSINA  
PISA  
CATANIA  
MILANO  
MESSINA  
PALERMO  
PALERMO  
NAPOLI  
MONACO  
MODENA  
ANCONA  
CAGLIARI  
PALERMO  
PALERMO  
TRIESTE  
PISA  
TORINO  
MODENA  
MESSINA  
BARI  
PALERMO  
FIRENZE  
MODENA  
PADOVA  
PADOVA

# INFORMAZIONI GENERALI



## **Sede dell'evento:**

Teatro Donnafugata, Via Pietro Novelli, 5, 97100 Ragusa RG

## **Presidenti del Corso:**

Prof. Maurizio Averna – Dott. Davide Noto – Prof. Antonio Toscano

## **Presidenti Emeriti:**

Prof. Sebastiano Calandra - Prof. Giovanni Corsello – Prof. Giovanni Savettieri

**Provider ECM:** PHILOIKOS S.r.l. – ID 5288

**Numero partecipanti:** 40

**Ore Formative:** 16

## **Modalità per l'iscrizione**

Quota di Iscrizione: Medico Chirurgo 600,00 € + iva 22%

## **Istruzioni per l'iscrizione**

L'iscrizione è obbligatoria fino ad esaurimento dei posti disponibili e può essere effettuata collegandosi entro e non oltre il 20 Settembre 2026 sul sito [www.vadamangement.it](http://www.vadamangement.it), sezione "Eventi".

## **La Quota Di Iscrizione Comprende:**

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

## **Accreditamento ECM**

Il Corso partecipa al Programma di Educazione Continua in Medicina (ECM) e sarà accreditato per le seguenti Categorie Professionali: Biologo, Dietista, Medico Chirurgo (Specializzazioni: Biochimica Clinica, Ematologia, Endocrinologia, Genetica Medica, Malattie dell'Apparato Respiratorio, Medicina Interna, Medicina Legale, Microbiologia e Virologia, Nefrologia, Neurologia, Patologia Clinica (Laboratorio di Analisi, Chimico Cliniche e Microbiologia), Oftalmologia, Pediatria.

Il rilascio della certificazione con i crediti ECM avverrà mediante e-mail e sarà subordinato a: – registrazione sul sito del Congresso – superamento on-line del questionario di apprendimento. La compilazione on-line dei questionari di gradimento ed apprendimento sarà possibile dal termine del congresso al 29 Settembre 2026, collegandosi direttamente al sito di **VADA MANAGEMENT**. L'attestato ECM verrà inviato a tutti coloro che ne avranno diritto, all'indirizzo e-mail indicato, al termine della compilazione del questionario di gradimento e apprendimento.



[www.vadamangement.it](http://www.vadamangement.it)



Via Giovanni Bonanno, 67, 90143 Palermo, P.IVA 06175920823,  
Telefono **+39 06.87671411**- E-mail [valentina@vadamangement.it](mailto:valentina@vadamangement.it)