



|  |   |
|--|---|
| <b>TIPOLOGIA DI CORSO</b>                          | Master Universitario di II livello  |
| <b>TITOLO</b>                                      | Malattie metaboliche ereditarie e screening neonatale   |
| <b>DIPARTIMENTO ISTITUENTE</b>                     | Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche - DIMEC   |
| <b>COMITATO PROPONENTE E CONSIGLIO SCIENTIFICO</b> | Andrea Pession, Alessandra Cassio, Luigi Tommaso Corvaglia  |
| <b>DIREZIONE SCIENTIFICA</b>                       | Andrea Pession  |
| <b>DIDATTICA</b>                                   | 225 ore di attività didattica e seminari di approfondimento   |
| <b>TIROCINIO</b>                                   | 300 ore di tirocinio curriculare in strutture di eccellenza convenzionate   |
| <b>SEDE DELLE LEZIONI</b>                          | Centro regionale screening neonatale<br>Via Massarenti 11, Bologna  |
| <b>DESTINATARI</b>                                 | Medici in possesso di una delle seguenti specializzazioni:<br>- Pediatria<br>- Genetica Medica<br>- Neuropsichiatria infantile<br>- Patologia clinica   |
| <b>PARTECIPANTI PREVISTI</b>                       | Min. 10 – Max. 20   |
| <b>MODALITA' DI SELEZIONE</b>                      | Titoli e colloquio  |
| <b>OBIETTIVI DEL PERCORSO FORMATIVO</b>            | <p>Le malattie metaboliche ereditarie (MME) costituiscono un gruppo di malattie croniche complesse che richiedono un approccio assistenziale multidisciplinare caratterizzato da interventi mirati e tempestivi. Negli ultimi decenni, grazie all'avvento di tecniche diagnostiche e possibilità terapeutiche innovative, si è ampliato notevolmente l'interesse per queste patologie e per le loro nuove potenzialità assistenziali. In particolare, l'applicazione su larga scala dei programmi di screening metabolico esteso, ha fornito un ulteriore prezioso strumento per la diagnostica precoce delle MME.</p> <p>La rapidità con cui si sono evolute le conoscenze mediche e biologiche in questo settore, con rilevanti ricadute sia diagnostiche sia terapeutiche rendono quanto mai indispensabile la formazione di specialisti caratterizzati da un alto profilo professionale sia in ambito diagnostico-laboratoristico che in ambito clinico. Inoltre, recenti novità legislative hanno inserito lo screening neonatale esteso nei LEA (livelli Essenziali di Assistenza), prevedendo l'attività di Centri di riferimento regionali per le MME in tutto il territorio nazionale. Questo rende ancor più urgente la necessità di disporre di profili professionali, con specifica competenza nel settore, che possano realizzare i vari steps di presa in carico del bambino con problemi metabolici ereditari.</p> |
| <b>CALENDARIO</b>                                  | Le attività formative si svolgeranno da Marzo 2023 a Dicembre 2024  |
| <b>COSTO DI PARTECIPAZIONE</b>                     | € 5000 da corrispondere in due rate rispettivamente di € 3000 e € 2000  |



|  |              |
|--|--------------|
| <b>SCADENZA<br/>INDICATIVA DEL<br/>BANDO DI<br/>CONCORSO</b> | Gennaio 2023 |
|--|--------------|

|                            | TITOLO INSEGNAMENTO   | DOCENTI  | DURATA IN ORE |
|----------------------------|---|--|---------------|
| <b>PIANO<br/>DIDATTICO</b> | <i>Malattie degli organelli cellulari: lisosomi e perossisomi</i>   | <i>Andrea Pession,<br/>Giancarlo Parenti,<br/>Maja Di Rocco</i>            | 20            |
|                            | <i>Le malattie metaboliche ereditarie di interesse endocrino</i>  | <i>Alessandra Cassio,<br/>Stefano Zucchini,<br/>Federico Baronio</i>       | 25            |
|                            | <i>La genetica delle malattie metaboliche ereditarie: aspetti diagnostici e implicazioni terapeutiche</i>                 | <i>Marco Seri, Antonio<br/>Novelli, Amalia<br/>Morrone</i>                 | 25            |
|                            | <i>Assistenza neonatologica al paziente con malattia metabolica ereditaria</i>  | <i>Luigi Tommaso<br/>Corvaglia, Francesca<br/>Menni, Arianna<br/>Aceti</i> | 25            |
|                            | <i>Aspetti neurologici delle malattie metaboliche ereditarie in età pediatrica e disordini dei neurotrasmettitori</i>     | <i>Duccio Maria<br/>Cordelli, Serena<br/>Galoti, Diego<br/>Martinelli</i>  | 25            |
|                            | <i>Aspetti neurologici delle malattie metaboliche ereditarie: malattie mitocondriali e disordini della glicosilazione</i> | <i>Pietro Cortelli,<br/>Vincenzo Leuzzi, Rita<br/>Barone</i>               | 20            |
|                            | <i>Aminoacidopatie e disordini del ciclo dell'urea</i>  | <i>Alberto Burlina,<br/>Daniela Guerardi,<br/>Serena Gasperini</i>         | 15            |
|                            | <i>Disordini del metabolismo dei carboidrati e degli acidi grassi</i>   | <i>Marco Spada, Maria<br/>Alice Donati,<br/>Daniela Melis</i>              | 15            |
|                            | <i>Acidemie organiche e disturbi dei cofattori</i>  | <i>Carlo Dionisi Vici,<br/>Francesco Porta,<br/>Ilaria Bettocchi</i>       | 15            |
|                            | <i>Il ruolo del laboratorio nello screening neonatale esteso e nella conferma diagnostica</i>                             | <i>Giancarlo La Marca,<br/>Francesca Righetti,<br/>Giulia Polo</i>         | 15            |
|                            | <i>Tecniche omiche e malattie metaboliche</i>   | <i>Margherita Ruotolo,<br/>Vassilios Fanos, Sara<br/>Boenzi</i>            | 10            |
|                            | <i>Aspetti nutrizionali e psicologici nelle malattie metaboliche ereditarie</i>   | <i>Giacomo Biasucci,<br/>Arianna Majorana,<br/>Chiara Cazzorla</i>         | 15            |



#### SEMINARI DI APPROFONDIMENTO

Sono previsti seminari per l'approfondimento di esperienze e casi clinici con esperti a livello nazionale sui seguenti argomenti:

- Malattie metaboliche ereditarie. Dal sintomo alla diagnosi
- Trapianto di fegato e cellule staminali nelle malattie metaboliche ereditarie. Lo stato dell'arte
- Terapia genica nelle malattie metaboliche ereditarie. A che punto siamo?
- Le malattie mitocondriali: novità nell'approccio diagnostico
- Presa in carico psicologica globale del bambino con malattie metaboliche ereditarie
- La terapia dialitica detossificante, quando e come
- Problematiche neurologiche nell'adulto con malattie metaboliche
- Traffico intracellulare
- Assetti organizzativi dello screening neonatale esteso
- MetabERN. La rete Europea per la ricerca

#### INFORMAZIONI

Segreteria  
Didattica e  
Organizzativa

Fondazione Alma Mater

Elisa Giannuzzi email: [elisa.giannuzzi2@unibo.it](mailto:elisa.giannuzzi2@unibo.it) Tel.: 0512080506