



Associazione Italiana
Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria

1° CONVEGNO CBLC APS

20-21 OTTOBRE 2023

FH55 - Grand Hotel Mediterraneo
Lungarno del Tempio, 44 - 50121 - FIRENZE



“non possiamo
dirigere il vento,
ma possiamo
orientare le vele”

PROGRAMMA

Pomeriggio 20 Ottobre:

Introduzione al convegno h 14:00 (Rossella Brindisi - Presidente CBLC APS)

L'associazione (moderatori: Rossella Brindisi; Alessandro Costetti)

- h 14:10 Risultati dei primi anni (Rossella Brindisi)
- h 14:20 Gli ultimi traguardi (Alessandro Costetti)
- h 14:30 AIFA (*intervento da confermare)
- h 14:45 Lo Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare, una istituzione unica in Europa e il ruolo chiave nell'emergenza "Megamilbedoce" (Col. sa. t. ISSMI Gabriele Picchioni / Ten. Col. sa. Lorenzo Margheriti)
- h 15:00 L'associazione e il Bambino Gesù (Carlo Dionisi-Vici)
- h 15:10 Coffee break

Le famiglie (moderatori: Renata Centola; Marco Mannucci)

- h 15:20 Le raccolte fondi (Simona Di Munno)
- h 15:30 L'associazione "La Vita è un dono" (Paola Melotti - Massimo Carbone)
- h 15:40 Stato psichiatrico e neurologico dei pazienti adolescenti (Giorgia Olivieri)
- h 15:55 Il ruolo dei Sibling (Stefania Collet - Laura Gentile)
- h 16:10 Lo sport oltre i limiti (Daniele Cassioli)
- h 16:25 L'importanza di sport, musica e danza (Testimonianza di 2 famiglie)
- h 16:40 Domande
- h 16:50 fine lavori giorno 1 (Rossella Brindisi)

Cena h 20:00

Mattina 21 Ottobre:

La cblC (moderatori: Marco Spada; Francesca Menni)

- h 9:00 La CblC: fisiopatologia, vie metaboliche (Jean Louis Gueant)
- h 9:20 La CblC: dalla diagnosi clinica allo screening neonatale (Carlo Dionisi-Vici)
- h 9:40 La maculopatia nella CblC: ipotesi eziopatologiche e possibili presidi (Giacomo Bacci)
- h 10:00 La genetica della CblC (Amelia Morrone)
- h 10:20 L'Epimutazione (Jean Louis Gueant)
- h 10:40 Coffee break

Le Terapie (moderatori: Carlo Dionisi-Vici; Alessandro Costetti)

- h 10:50 Idrossicobalamina e Betaina: come e perché funzionano (Chiara Parati)
- h 11:05 Omocisteina e Metionina: interpretazione ed equilibrio metabolico (Francesca Menni)
- h 11:20 L'uso dell'I-Port, il trattamento prenatale, monitoraggio domiciliare con Guthrie (Marco Spada)
- h 11:35 La riabilitazione neuropsicomotoria precoce e la trasferibilità al domicilio (Sabrina Signorini / Antonella Luparia)
- h 11:50 Early neurodevelopmental characterization in children with cobalamin C/defect (Daniela Ricci)
- h 12:00 Tavola Rotonda CblC e Terapie

Pranzo h 12:30

Pomeriggio 21 Ottobre:

Gli studi scientifici (moderatori: Amelia Morrone; Adriano Silvestri)

- h 13:30 Studio sul pesce Medaka (Giancarlo Parenti / Ivan Conte / Daniela Intartaglia)
- h 13:45 A biophysical approach for studying pathological mutants of MMACHC involved in CblC disease (Silvia Vilasi)
- h 14:00 Studio di Metabolomica (Anna Sidorina)
- h 14:15 Prospettive terapeutiche future e terapia genica (Alessio Cantore)
- h 14:30 Domande
- h 14:40 Coffee Break

Tavola rotonda Reti e Istituzioni (moderatori: Rossella Brindisi; Alessandro Costetti)

- h 15:00 Tavola rotonda Reti e Istituzioni:
 - La rete MetabErn in Europa (Cinzia Bellettato)
 - MetabErn Italia (Carlo Dionisi-Vici)
 - SIMMESN (Andrea Pession)
 - E-HOD (Martina Huemer) contributo video
 - SIFO (Chiara Parati)
 - AIFA (*intervento da confermare)
 - SCFM (Col. sa. t. ISSMI Gabriele Picchioni / Ten. Col. sa. Lorenzo Margheriti)

Conclusione

- h 16:20 Chiusura lavori (Rossella Brindisi)
- h 16:30 Fine Convegno

www.cblc.it