

Gruppo di Lavoro Intersocietario SIMMESN-AECOM

(Società italiana per lo Studio delle malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale-
Asociación Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo)

Coordinatori: Cristiano Rizzo, Domingo Gonzales Lomuno

Il Gruppo di Lavoro Intersocietario SIMMESN-AECOM nasce nel 2019 con lo scopo di promuovere attività di formazione e di collaborazione tra le due Società Scientifiche, favorendo la collaborazione tra tutti i gruppi di lavoro delle due Società, condividendo le nuove conoscenze tra tutti i professionisti (clinici, laboratoristi, dietisti, psicologi, ricercatori) coinvolti nel processo diagnostico e trattamento delle Malattie Metaboliche Ereditarie.

Gli obiettivi comuni del GdL intersocietario SIMMESN-AECOM sono:

- 1) **Scambio di Conoscenze:** Promuovere la condivisione di informazioni e best practices riguardanti la diagnosi e il trattamento degli errori congeniti del metabolismo tra i professionisti di entrambe le Società Scientifiche, facilitando seminari, workshop e conferenze congiunte.
- 2) **Ricerca Collaborativa:** Sviluppare progetti di ricerca congiunti per approfondire la comprensione degli errori congeniti del metabolismo, con l'obiettivo di migliorare le tecniche di screening neonatale, le diagnosi e i trattamenti.
- 3) **Formazione e aggiornamento:** Organizzare corsi di formazione e workshop per clinici, laboratoristi, psicologi e dietisti di entrambi le società scientifiche, includendo corsi online e materiali didattici condivisi, al fine di migliorare le competenze e le conoscenze nel campo degli errori congeniti del metabolismo.
- 4) **Sviluppo di linee guida:** Collaborare nella creazione di linee guida cliniche e protocolli comuni per la gestione degli errori congeniti del metabolismo, garantendo standard elevati di cura.
- 5) **Screening Neonatale:** Collaborare per migliorare i protocolli di screening neonatale in Italia e Spagna, condividendo dati e metodologie per ottimizzare l'identificazione precoce degli errori congeniti del metabolismo.
- 6) **Sensibilizzazione:** Lavorare insieme per aumentare la consapevolezza pubblica e professionale riguardo agli errori congeniti del metabolismo e all'importanza dello screening neonatale, promuovendo campagne informative e collaborando con enti governativi e organizzazioni non profit di entrambi i paesi.
- 7) **Rete di Supporto:** Creare una rete di supporto per le famiglie colpite da errori congeniti del metabolismo, offrendo risorse e assistenza attraverso entrambe le società scientifiche.
- 8) **Standardizzazione delle Pratiche Cliniche:** Collaborare per sviluppare linee guida e protocolli clinici standardizzati che possano essere adottati in entrambi i paesi, migliorando così la qualità delle cure.
- 9) **Accesso a risorse:** Condividere risorse, come database e strumenti diagnostici, per migliorare l'efficacia delle diagnosi e dei trattamenti.

Grupo de Trabajo Intersociedades SIMMESN-AECOM

(Società italiana per lo Studio delle malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale-
Asociación Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo)

Coordinador: Cristiano Rizzo, Domingo Gonzales Lomuno

El Grupo de trabajo Intersociedades SIMMESN-AECOM se fundó en 2019 con el objetivo de promover actividades de formación y colaboración entre ambas Sociedades Científicas, fomentando la colaboración entre sus grupos de trabajo y compartiendo nuevos conocimientos entre todos los profesionales (clínicos, técnicos de laboratorio, dietistas, psicólogos e investigadores) involucrados en el proceso de diagnóstico y tratamiento de las Enfermedades Metabólicas Hereditarias.

Los objetivos comunes del Grupo de Trabajo Intersociedades SIMMESN-AECOM son:

- 1) **Intercambio de Conocimiento:** Promover el intercambio de información y buenas prácticas en materia de diagnóstico y tratamiento de errores innatos del metabolismo entre los profesionales de ambas Sociedades Científicas, facilitando seminarios, talleres y congresos conjuntos.
- 2) **Investigación colaborativa:** Desarrollar proyectos de investigación conjuntos para profundizar en el conocimiento de los errores innatos del metabolismo, con el objetivo de mejorar las técnicas de cribado neonatal, los diagnósticos y los tratamientos.
- 3) **Formación y actualización:** Organizar cursos y talleres de formación para clínicos, técnicos de laboratorio, psicólogos y dietistas de ambas sociedades científicas, incluyendo cursos en línea y materiales didácticos compartidos, con el fin de mejorar las habilidades y los conocimientos en el campo de los errores innatos del metabolismo.
- 4) **Desarrollo de guías:** Colaborar en la creación de guías clínicas y protocolos comunes para el manejo de los errores innatos del metabolismo, garantizando altos estándares de atención.
- 5) **Cribado neonatal:** Colaborar para mejorar los protocolos de cribado neonatal en Italia y España, compartiendo datos y metodologías para optimizar la identificación temprana de los errores innatos del metabolismo.
- 6) **Concienciación:** Trabajar conjuntamente para aumentar la conciencia pública y profesional sobre los errores innatos del metabolismo y la importancia del cribado neonatal, promoviendo campañas de información y colaborando con agencias gubernamentales y organizaciones sin fines de lucro de ambos países.
- 7) **Red de apoyo:** Crear una red de apoyo para las familias afectadas por errores innatos del metabolismo, ofreciendo recursos y asistencia a través de ambas sociedades científicas.
- 8) **Estandarización de las Prácticas Clínicas:** Colaborar para desarrollar guías y protocolos clínicos estandarizados que puedan adoptarse en ambos países, mejorando así la calidad de la atención.
- 9) **Acceso a Recursos:** Compartir recursos, como bases de datos y herramientas de diagnóstico, para mejorar la eficacia de los diagnósticos y tratamientos.