

ANNO ACCADEMICO

2022 / 2023

II EDIZIONE

PERIODO DI SVOLGIMENTO

marzo 2023 - dicembre 2024

IMPEGNO

lezioni (225 H, 1 weekend/mese ven.- sab.) attività pratica (300 H)

SEDE

DIMEC - Via Massarenti 9, Bologna Centro regionale screening neonatale Via Massarenti 11, Bologna

POSTI DISPONIBILI

20

BANDO DI AMMISSIONE

12 gennaio 2023

www.unibo.it > Didattica > Master universitari > 2022 - 2023 > Malattie metaboliche ereditarie e screening neonatale

SELEZIONI | IMMATRICOLAZIONI

19 gennaio | 3 - 15 febbraio 2023

COSTO

5.000 € in due rate

INFO E ISCRIZIONI

Fondazione Alma Mater
ELISA GIANNUZZI
e.giannuzzi@fondazionealmamater.it

J 051 2080506





MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE E SCREENING NEONATALE

Il Master è riservato a laureati in Medicina e chirurgia, iscritti all'Ordine dei Medici chirurghi e in possesso di una specializzazione (o specializzandi) in:

- Pediatria
- Genetica medica
- Neuropsichiatria infantile
- Patologia clinica

L'ammissione è condizionata a giudizio positivo formulato a seguito di valutazione dei titoli e colloquio.

Negli ultimi decenni, con l'avvento di tecniche diagnostiche e possibilità terapeutiche innovative, si è ampliato notevolmente l'interesse per le malattie metaboliche ereditarie (MME) e per le loro nuove potenzialità assistenziali. In particolare, l'applicazione su larga scala dei programmi di screening metabolico esteso ha fornito un ulteriore strumento per la diagnostica precoce di queste patologie.

La rapidità con cui si sono evolute le conoscenze mediche e biologiche in questo settore rende indispensabile la formazione di medici specialisti caratterizzati da un alto profilo professionale, tanto in ambito diagnostico-laboratoristico quanto clinico.

Il Master consente pertanto di acquisire le competenze necessarie a svolgere:

- diagnosi precoce
- conferma diagnostica
- follow-up
- approccio terapeutico individualizzato
- applicazione di terapie innovative farmacologiche, cellulari e dietetiche, gestione dello scompenso metabolico
- attività prescrittiva e certificativa di competenza
- funzioni di coordinamento nell'ambito del team multidisciplinare, con capacità di gestire la transizione del paziente giovane adulto

Direzione: Prof. Andrea Pession, Dipartimento di Scienze mediche e chirurgiche - DIMEC

Alle attività formative, per un totale di 225 ore, il Master affianca 300 ore di tirocinio presso strutture convenzionate.

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

- 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

A fronte di una percentuale di freguenza pari ad almeno l'80% delle attività formative e al superamento della prova finale, il Master rilascia 60 CFU.



















Malattie degli organelli cellulari: lisosomi e perossisomi Andrea Pession, Giancarlo Parenti, Maja Di Rocco

Le malattie metaboliche ereditarie di interesse endocrino

Alessandra Cassio, Stefano Zucchini, Federico Baronio

La genetica delle malattie metaboliche ereditarie: aspetti diagnostici e implicazioni terapeutiche Marco Seri, Antonio Novelli, Amelia Morrone

Assistenza neonatologica al paziente con malattia metabolica ereditaria

Luigi Tommaso Corvaglia, Francesca Menni, Arianna Aceti

Aspetti neurologici delle malattie metaboliche ereditarie in età pediatrica e disordini dei neurotrasmettitori Duccio Maria Cordelli, Serena Galosi, Diego Martinelli

Aspetti neurologici delle malattie metaboliche ereditarie: malattie mitocondriali e disordini della glicosilazione Pietro Cortelli, Vincenzo Leuzzi, Rita Barone

Aminoacidopatie e disordini del ciclo dell'urea Alberto Burlina, Daniela Gueraldi, Serena Gasperini

Disordini del metabolismo dei carboidrati e degli acidi grassi

Marco Spada, Maria Alice Donati, Daniela Melis

Acidemie organiche e disturbi dei cofattori Carlo Dionisi Vici, Francesco Porta, Ilaria Bettocchi

Il ruolo del laboratorio nello screening neonatale esteso e nella conferma diagnostica Giancarlo La Marca, Francesca Righetti, Giulia Polo

Tecniche omiche e malattie metaboliche Margherita Ruoppolo, Vassilios Fanos, Sara Boenzi

Aspetti nutrizionali e psicologici nelle malattie metaboliche ereditarie

Giacomo Biasucci, Arianna Majorana, Chiara Cazzorla