

FILE UNICO

Principi di nutrizione nelle malattie metaboliche ereditarie

Cagliari, 29 aprile 2026

Aula Atza, ARNAS Brotzu, Piazzale A. Ricchi, 1 - 09121

Responsabile Scientifico: Marta Balzarini

PROGRAMMA SCIENTIFICO

08:00 Accoglienza e registrazione dei partecipanti

08:30 Saluti Istituzionali

SESSIONE I: Malattie metaboliche ereditarie: Le basi della nutrizione orale ed enterale

09:00 Ruolo delle terapie dietetiche per malattie metaboliche ereditarie: tra biomarcatori e nutrizione di precisione **Andrea Bordugo**

09:20 Problematiche gastroenterologiche nelle MME (malattie metaboliche ereditarie) ed indicazioni alla nutrizione artificiale **Alessandro La Rosa, Annalisa Madeo**

09:40 Nutrizione enterale per le MME (malattie metaboliche ereditarie). Dalla gestione dell'urgenza metabolica al supporto domiciliare **Alice Dianin**

10:00 Discussione sugli argomenti trattati

10:30 Nutrizione Enterale **Giulia Lai, Claudia Sbaffi**

10:50 Pausa caffè

11:10 Lettura Magistrale: "Nutrimetabolomica: teoria e risvolti pratici" **Vassilios Fanos**

SESSIONE II: Complessità assistenziale ad ogni età: la nutrizione come terapia

11:40 Monitoraggio auxologico e screening nutrizionale nel paziente con disabilità **Chiara Guzzetti**

12:00 Terapia dietetica chetogenica nelle malattie metaboliche e neurologiche: induzione e monitoraggio **Giulia Bruni**

12:20 Aspetti psicologici: il trauma della diagnosi e la sua influenza sulla aderenza dietetica **Rossella Barbarossa**

12.40 Discussione sugli argomenti trattati

13:10 Dieta Chetogenica **Elena Flore, Martina Pusceddu**

13:30 Conclusione dei lavori

RAZIONALE SCIENTIFICO

L'evento fa parte del progetto Aziendale ARNAS Brotzu dal titolo "MetCon - METabolic CONTinuum of care", finanziato con contributi della Fondazione di Sardegna e della Regione Autonoma della Sardegna. Il progetto MetCon ha come obiettivo la creazione di un Ambulatorio di transizione (transitional care) rivolto a pazienti affetti da malattia ereditaria del metabolismo sul territorio sardo, per una presa in carico multidisciplinare ed integrata nel passaggio dall'età pediatrica all'età adulta degli individui che presentano una condizione cronica secondaria a patologia genetica e metabolica. L'ambulatorio ha sede presso la SC Pediatria del PO San Michele (Resp. Dott. Giuseppe Masnata), e si avvale della collaborazione di vari specialisti degli altri reparti dell'ARNAS Brotzu. I pazienti afferiscono da tutto il territorio regionale e sono attualmente in carico alle suddette strutture, oltre che alla Clinica Pediatrica e Malattie Rare e all'Endocrinologia Pediatrica del PO Microcitemico di Cagliari.

Tematiche previste:

- Terapie dietetiche nei principali quadri MME
- Nutrizione enterale
- Dieta Chetogenica
- Auxologia nel paziente con disabilità

Obiettivi del corso:

- Conoscere i principi delle terapie nutrizionali nelle varie MME
- Conoscere le indicazioni alle varie terapie nutrizionali (dieta ipoproteica, alimentazione enterale, dieta chetogenica)
- Fornire indicazioni di educazione nutrizionale efficace a pazienti e familiari
- Acquisire competenze di base nel redigere un piano nutrizionale e nel monitoraggio della sua efficacia.
- Riconoscere e affrontare le sfide psicologiche e sociali che i pazienti e le loro famiglie possono incontrare nella gestione di una dieta restrittiva
- Sapersi rapportare in modo efficace all'interno di un team multidisciplinare, nel rispetto dei diversi ruoli, in una collaborazione tra medici, dietisti, psicologi e altri professionisti della salute.