

Determinazione Dirigenziale del Responsabile della S.S.D. Formazione

N. 1043

del 16.06.2022

Oggetto: Aggiornamento obbligatorio, Dirigente Medico - Dott.ssa Marta Balzarini  
PDTD/2022/1045

---

Pubblicata all'Albo Pretorio dell'Azienda a partire da 16.06.2022 per 15 giorni consecutivi e posta a disposizione per la consultazione

S.S.D. Affari Generali Ufficio Delibere

---

La presente Determinazione Dirigenziale prevede un impegno di spesa a carico dell'ARNAS G. Brotzu  
SI  NO

---

Il Responsabile della S.S.D. Formazione

- Visto** il D. Lgs. n. 502/92 e successive modificazioni ed integrazioni;
- Vista** la Legge Regionale n. 24 del 11/09/2020 – Riforma del Sistema Sanitario Regionale e riorganizzazione sistematica delle norme in materia. Abrogazione della Legge Regionale n. 10 del 2006, della Legge Regionale n. 23 del 2014 e della Legge Regionale n. 17 del 2016 e di ulteriori norme di settore;
- Visto** il D. Lgs. 50/2016;
- Vista** la Deliberazione n. 1811 del 07/08/2019, con la quale il Commissario Straordinario ha conferito delega al Responsabile della S.S.D. Formazione alla predisposizione delle Determinazioni Dirigenziali;
- Vista** la comunicazione PG/2022/11204 del 31/05/2022, con la quale il Direttore della S.C. Pediatria ha fatto richiesta di comando obbligatorio per aggiornamento in favore della Dott.ssa Marta Balzarini;
- Visto** il parere favorevole del Direttore del Dipartimento Pediatrico;
- Ritenuto** di dover autorizzare la partecipazione della Dott.ssa Marta Balzarini all'evento formativo dal titolo: "Inherited Metabolic Disease: a Case Based Approach" che si terrà a Londra dal 22/06/2022 al 25/06/2022, per un importo presunto complessivo di € 753,00 (settecentocinquantaquattro/00 euro) come da documentazione agli atti di questa S.S.D.;
- Considerato** che tale spesa ricadrà sul Fondo Dirigenza Medica per l'aggiornamento obbligatorio - Dipartimento Pediatrico - Fondi di Struttura 2022, del quale risulta verificata la copertura finanziaria e che la liquidazione dei costi sostenuti dovrà essere effettuata previa trasmissione a cura della dipendente ai competenti Uffici della documentazione giustificativa, di una relazione sull'aggiornamento e dell'attestato di partecipazione all'evento formativo;

segue Determinazione n. 1043 del 16.06.2022

## DETERMINA

Per le motivazioni espresse in premessa, di:

1. Autorizzare la partecipazione della Dott.ssa Marta Balzarini all'evento formativo dal titolo: "Inherited Metabolic Disease: a Case Based Approach" che si terrà a Londra dal 22/06/2022 al 25/06/2022;
2. Autorizzare la Dott.ssa Marta Balzarini alla partenza il giorno precedente rispetto alla data di inizio dell'evento formativo sopra riportato per motivi organizzativi;
3. Dare atto che l'importo presunto complessivo di € 753,00 (settecentocinquantatre/00 euro) ricadrà sul Fondo Dirigenza Medica per l'aggiornamento obbligatorio - Dipartimento Pediatrico - Fondi di Struttura 2022, del quale risulta verificata la copertura finanziaria;
4. Disporre che la liquidazione dei costi sostenuti dalla dipendente venga effettuata previa trasmissione ai competenti Uffici della documentazione giustificativa, di una relazione sull'aggiornamento e dell'attestato di partecipazione all'evento formativo;
5. Trasmettere la presente Determinazione al Direttore della S.C. Gestione Sviluppo Risorse Umane.

Il Responsabile della S.S.D. Formazione  
Dott.ssa Carla Ghiani

Estensore

Emissione 25/01/2018  
Revisione 12/04/2022

Richiesta di Aggiornamento Obbligatorio  
Fuori sede

MOD. DG-FOP-017 E  
Pagina 1 di 4

Il presente è un atto amministrativo in forma di atto di procedura amministrativa ai sensi dell'art. 28 del D.Lgs. n. 112 del 2008.  
N. protocollo \_\_\_\_\_

1. Si richiede di autorizzare il dipendente

Dott.ssa/Dott. / Sig.ra/Sig.

Nome e Cognome

MARTA BALZARINI

Struttura di appartenenza

S.C. PEDIATRIA

Dipartimento

PEDIATRICO e DEVE MICROUTERIE

Telefono /cellulare

e-mail

MARTA.BALZARINI@ASB.IT

Qualifica

Dirigente Medico

Area contrattuale:

Comparto

Dirigenza Sanitaria

Dirigenza Medica

Dirigenza Tecnica - Amministrativa - Profes

Contratto  a tempo determinato  a tempo indeterminato

Data (gg/mm/aaaa)

25/05/2022

Nome e cognome del partecipante per assenso

Firma (leggibile)

Marta Balzari

2. Parere del sovraordinato gerarchico per il personale del comparto

Parere di congruità e compatibilità alle esigenze di servizio:

Favorevole

Non favorevole

Motivazione del parere:

Firma e Timbro (leggibile)

Del Coordinatore per il comparto sanità

Fondo:

fondo di struttura / DIPARTIMENTO

fondo strategico Aziendale (vedi punto 5)

fondo vincolato (specificare denominazione del fondo e allegare resoconto fondo a cura del settore economico)

Data (gg/mm/aaaa):

25/05/2022

Firma e Timbro (leggibile)

Il Direttore di Struttura

Firma e Timbro (leggibile)

Il Direttore di Dipartimento

Dott. Maurizio Zanda

Dirigente Medico  
DIPARTIMENTO PEDIATRICO  
S.C. CHIRURGIA PEDIATRICA

Azienda di Rilievo Nazionale ed Alta  
Specializzazione G. Brotzu  
P.le Ricchi, 1 - 09134 - Cagliari  
Piva: 02315520920  
www.aobrotzu.it

SSD Formazione  
Responsabile: Dott. ssa Carla Ghiani  
Tel. 070.539438  
Tel. 070.539525-539421-539331  
E-mail: ufficioformazione@aob.it

ARNAS G. Brotzu  
Sede SSD Formazione  
1° piano PO San Michele  
Piazzale Alessandro Ricchi, 1.  
09134 CAGLIARI  
www.aob.it

Arnas G. Brotzu  
Data: 2022-05-31 09:46:39.0, PG/2022/11204



Emissione 28/01/2018  
Revisione 12/04/2022

Richiesta di Aggiornamento Obbligatorio  
Fuori sede

MO-DG-FOR-017.6  
Pagina 2 di 4

3. Dati dell'attività formativa

Titolo: Inherited Metabolic Disease: A case based approach

Sede: LONDRA - Hotel Holiday Inn Bloomsbury

Data: da (GG/mm/AAAA) 22/06/2011 a (GG/mm/AAAA) 25/06/2011 Durata dell'attività formativa  
In ore: N. 20

Tipologia evento

Corso corso teorico/pratico Congresso Convegno Seminario frequenza in altra struttura

Organizzatore: RECORDATI RARE DISEASES

Se organizzatore esterno, indicare il C.F./P.IVA/n. provider PROVIDER ESTERO

Attività ECM?  Sì |  No Se sì, indicare il numero di crediti ECM assegnati: IN CORSO ACCREDITAMENTO

Allega\* il programma e le notizie sui contenuti e gli scopi formativi:  Sì |  No

\*Diversamente NON SARÀ POSSIBILE AUTORIZZARE E RIMBORSARE L'AGGIORNAMENTO INDIVIDUALE.

4. Preventivo di spesa

Ipotesi di spesa totale:

<ul style="list-style-type: none"> <li>Se prevista Iscrizione il dipendente deve informare la segreteria scientifica che la quota deve essere esente IVA:           <ul style="list-style-type: none"> <li><input checked="" type="checkbox"/> Anticipata dal dipendente (la fattura deve essere intestata al dipendente)</li> <li><input type="checkbox"/> A carico e fatturata direttamente all'AOb compilare il campo 7. Esenzione IVA</li> <li><input type="checkbox"/> Non prevista</li> </ul> </li> </ul>	€ 500 incluso pernottamento
• Vitto:	€ /
• Pernottamento:	€ /
• Viaggio:	€ 253
<ul style="list-style-type: none"> <li>*Partenza giorno prima <input checked="" type="checkbox"/></li> <li>*Rientra giorno dopo <input type="checkbox"/></li> </ul>	
• Altre spese:	€ /
<b>Totale spesa presunta</b>	<b>€ 753</b>

\* Il dipendente chiede sotto la propria responsabilità di essere autorizzato, per motivi legati ai trasporti, alla partenza il giorno prima e/o al rientro il giorno dopo l'evento.

Emissione 28/01/2018  
Revisione 12/04/2022

Richiesta di Aggiornamento Obbligatorio  
Fuori sede

MO-DG-FOR-017.6  
Pagina 3 di 4

**ATTENZIONE:** non potranno essere rimborsate spese sostenute senza la consegna delle pezze giustificative in originale

**5. Parere del Responsabile della Direzione Aziendale**

(Utilizzare questo campo solo Se richiesto utilizzo del Fondo Strategico Aziendale)

Favorevole

Non favorevole

Motivazione del parere:

Firma e Timbro (leggibile)  
Il Direttore Generale (o suo delegato)

Luogo: \_\_\_\_\_

Data (gg/mm/aaaa): \_\_\_\_\_

**6. Parere del Responsabile SSD Formazione**

Verifica e Parere di fattibilità per competenze dell'Ufficio:

Favorevole

Non favorevole

Motivazione del parere:

Data, 31/05/2022

Firma e Timbro (leggibile)  
Il Direttore SSD Formazione

  
AO Brotzu - Cagliari  
**SSD FORMAZIONE**  
Resp.: Dott. ssa Carla Ghiani

Emissione 28/01/2018  
Revisione 12/04/2022

Richiesta di Aggiornamento Obbligatorio  
Fuori sede

MO-DG-FOR-017.6  
Pagina 4 di 4

**7. Esenzione IVA**

*(Da inviare alla Segreteria Organizzativa a cura del dipendente)*

Alla Segreteria Organizzativa

Oggetto: Partecipazione al corso di aggiornamento obbligatorio

Del dipendente \_\_\_\_\_

Si comunica che il dipendente di questa Azienda Ospedaliera Brotzu

è stata/o autorizzata/o a partecipare in regime di aggiornamento obbligatorio alla frequenza del:

Corso  corso teorico/pratico  Congresso  Convegno  Seminario  frequenza in altra struttura

Titolo: \_\_\_\_\_

Sede: \_\_\_\_\_

Data: da (gg/mm/aaaa) \_\_\_\_\_ a (gg/mm/aaaa) \_\_\_\_\_

Si chiede pertanto che la fatturazione (fattura non quietanzata) della quota d'iscrizione sia intestata all'Azienda di Rilievo Nazionale ed Alta Specializzazione G. Brotzu, P.le Ricchi 1, 09134 Cagliari – P. IVA 02315520920 e sia emessa senza l'imposta sul valore aggiunto in base al DPR 633/72 e alla L. 537/93 art. 14 comma 10.

Codice univoco FIEFE2

Data, 31/05/2022

Firma e Timbro (leggibile)  
Il Direttore SSD Formazione

  
AO Brotzu - Cagliari  
SSD FORMAZIONE  
Resp. Dott. ssa Carla Ghiani

Azienda di Rilievo Nazionale ed Alta  
Specializzazione G. Brotzu  
P.le Ricchi, 1 - 09134 - Cagliari  
P.iva: 02315520920  
www.aobrotzu.it

SSD Formazione  
Responsabile: Dott. ssa Carla Ghiani  
Tel. 070.539438  
Tel. 070.539525-539421-539331  
E-mail: [ufficioformazione@aob.it](mailto:ufficioformazione@aob.it)

ARNAS G. Brotzu  
Sede SSD Formazione  
1° piano PO San Michele  
Piazzale Alessandro Ricchi, 1,  
09134 CAGLIARI  
[www.aob.it](http://www.aob.it)

# INHERITED METABOLIC DISEASE: A CASE BASED APPROACH

IN-PERSON MEETING, HOTEL HOLIDAY INN BLOOMSBURY, LONDON, 22-25 JUNE 2022

## OVERVIEW

This course aims to provide an introduction to the **diagnosis and management** of **Inherited Metabolic Diseases** (IMDs). We will use a **case-based approach**, concentrating on the different clinical presentations which can be seen with this diverse group of conditions. For each clinical scenario, we will consider the **differential diagnosis**, **investigations** and **diagnostic pathway**, **acute** and **chronic clinical management**. The format will be **interactive** and will concentrate on working through **clinical examples**, both in **plenary sessions** and smaller group **workshops**, with the help of clinicians, biochemists and dietitians. These are lifelong, genetic diseases and we will cover **paediatric** and **adult** presentations and discuss the lifetime course of disease.

## SCIENTIFIC ORGANISING COMMITTEE

- Robin Lachmann, London
- Elaine Murphy, London
- Simon Heales, London
- Helen Prunty, London
- James Davison, London
- Maureen Cleary, London

## VENUE

[www.hilondonbloomsburyhotel.co.uk](http://www.hilondonbloomsburyhotel.co.uk)

## LEARNING OBJECTIVES

- To introduce the different ways in which IMDs can present, both in **children** and **adults**.
- To explore the diagnostic pathway for IMDs with an emphasis on **understanding specialist biochemical investigations**.
- To gain an understanding of the **emergency management** of IMDs.
- To gain an understanding of the **lifetime course of IMDs** and of **disease modifying therapy**.

## TARGET AUDIENCE

The course is aimed at clinicians and laboratory scientists who want to **improve their clinical knowledge of IMDs**. As well as those planning a career in IMDs, the course should also appeal to participants from other specialties where IMDs can commonly present (emergency medicine, cardiology, neurology etc.)

## FEES

The fees of **500€** includes :

- 3 nights bed and breakfast,
- Lunches, dinners and coffee breaks during the course,
- Speakers' presentations to take away after the course.

Participants are responsible for their own travel arrangements to and from the course.

Fees are only due once candidates have been selected – non refundable.

## SELECTION CRITERIA AND REVIEW PROCESS

Candidates will be selected by the scientific organising committee based on background, experience and the geographical breakdown.

## REGISTRATION PROCESS AND DEADLINE

- The registration form should be completed on [www.rrd-foundation.org](http://www.rrd-foundation.org) and submitted with your curriculum vitae in English.
- No payment is required at this stage.
- Deadline for registration is the **12<sup>th</sup> of May 2022**.

### COVID-19

Depending on the sanitary situation, local regulations will apply. Stay updated on local regulations [here](#)

### CME ACCREDITATION

An application will be made for local CME accreditation.

[CLICK HERE TO REGISTER](#)

CONTACT

[ckellquist@rrd-foundation.org](mailto:ckellquist@rrd-foundation.org)



# PROGRAMME

## Wednesday 22 June

14:00 Start of the course

### Session 1: An Introduction to IMD

Archibald Garrod – starting at the beginning, *Robin Lachmann*

Pathogenesis of IMD:

- Metabolites – too much, too little, *Simon Heales*
- Organelle dysfunction, *Shamima Rahman*
- Storage, *Katie Harvey*

Treatment strategies, *Robin Lachmann*

Lifetime disease – how aging affects IMDs, *Simon Heales, Elaine Murphy*

### Session 2: Workshops – Laboratory testing (1) (Two of each of these – 45 mins each)

- Amino acids/Organic acids, *Rachel Carling, Helen Prunty*
- Acylcarnitines/VLCFAs, *Amanda Lam, Andrew Morris*
- Enzymology, *Derek Burke, Ralph Wigley, Simon Heales*
- Genetic diagnosis, *Shamima Rahman*

Dinner at the hotel

**Note:** Participants are encouraged to prepare case reports of complicated diagnosis or unsolved cases. This is not a requirement of registration. More information will follow closer to the course.

## Thursday 23 June

### Session 2 continued: Workshops – Laboratory testing (2) (Two of each of these – 45 mins each)

- Amino acids/Organic acids, *Rachel Carling, Helen Prunty*
- Acylcarnitines/VLCFAs, *Amanda Lam, Andrew Morris*
- Enzymology, *Derek Burke, Ralph Wigley, Simon Heales*
- Genetic diagnosis, *Shamima Rahman*

### Session 3: The first treatable genetic disease

Case presentation – A positive newborn screening result (PKU), *Maureen Cleary*

Introduction to tandem MS, *Helen Prunty*

General NBS talk, *Anupam Chakrapani*

Dietary treatment of aminoacidopathies / tasting session, *Rachel Skeath*

Long-term outcomes and pregnancy, *Robin Lachmann*

New treatment strategies, *Maureen Cleary*

Patient experience, *patient/family*

### Session 4: Acute metabolic encephalopathy

Case – Neonatal encephalopathy & differential, *James Davison, Lucinda Carr*

Case – Encephalopathy in adults & differential, *Elaine Murphy, Robin Lachmann*

### Session 5: Hypoglycaemia

Case – Ketotic hypoglycaemia & differential, *Andrew Morris, Helen Prunty*

Case – Hypoketotic hypoglycaemia & differential, *Stephanie Grünewald, Helen Prunty*

Dinner in London

## Friday 24 June

### Session 6: Neurometabolic presentations - workshops (45 mins each)

- Floppy infant, *Jane Hassell, Preeya Rehsi*
- CSF analysis, *Manju Kurian, Simon Heales*
- Muscle presentations, *Mark Roberts*

### Session 7: Chronic presentations 1 – workshops (45 mins each)

- Developmental delay, *Apostolos Papandreou, Helen Prunty*
- Hepatosplenomegaly, *James Davison, Anupam Chakrapani, Katie Harvey*
- Dysmorphology, *Stephanie Grünewald, Ali Calder*

### Session 8: Chronic presentations 2 – workshops (45 mins each)

- Cardiomyopathy, *Juan Kaski*
- Thrombosis and stroke, *Elaine Murphy, Shamima Rahman, Helen Aitkenhead*
- Psychiatric / behavioural, *Olivier Bonnot*

Dinner at the hotel

## Saturday 25 June

### Session 9: Hepatic presentations

Case – acute paediatric liver disease, *Roshni Vara, Helen Aitkenhead*

Case – cirrhosis, *Aileen Marshall, Helen Aitkenhead*

Liver transplantation for IMDs, *Aileen Marshall, Roshni Vara*

### Session 10: ...and now you are an expert...

Challenging cases, *Led by James Davison (and all faculty)*

13:30 End of the course

