

12 - 14 Novembre

2025



SIMMESN

Società Italiana per lo studio
delle Malattie Metaboliche Ereditarie
e lo Screening Neonatale

XV CONGRESSO NAZIONALE

MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE: IL FUTURO È ADESSO

HILTON SORRENTO PALACE, SORRENTO (NA)

ESN

Indice

Patrocini.....	3
Benvenuto al Congresso.....	5
Segreteria Scientifica.....	7
Faculty.....	9
Programma - 11.11.2025.....	13
Programma - 12.11.2025.....	16
Programma - 13.11.2025.....	22
Programma - 14.11.2025.....	26
Sessioni sponsorizzate.....	28
Advertising.....	32
Informazioni.....	44
Sponsor.....	46



S



PATROCINI

M

M

E S N

Con il patrocinio di

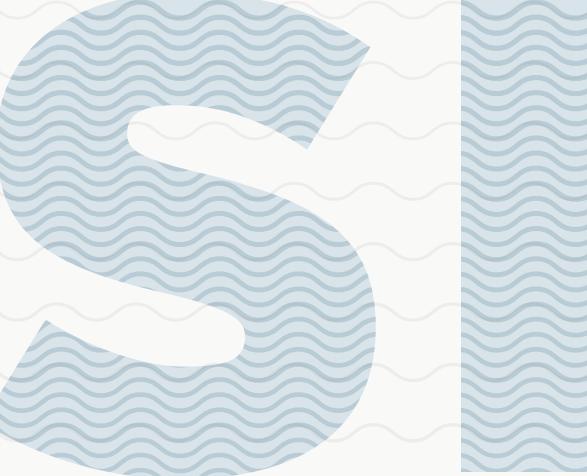


UNIVERSITÀ DEGLI STUDI
DI NAPOLI FEDERICO II

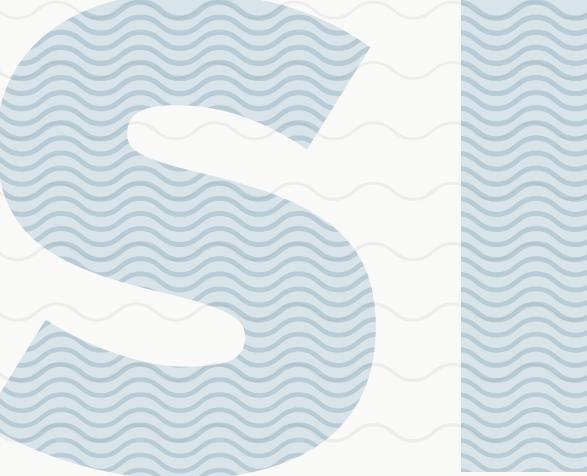
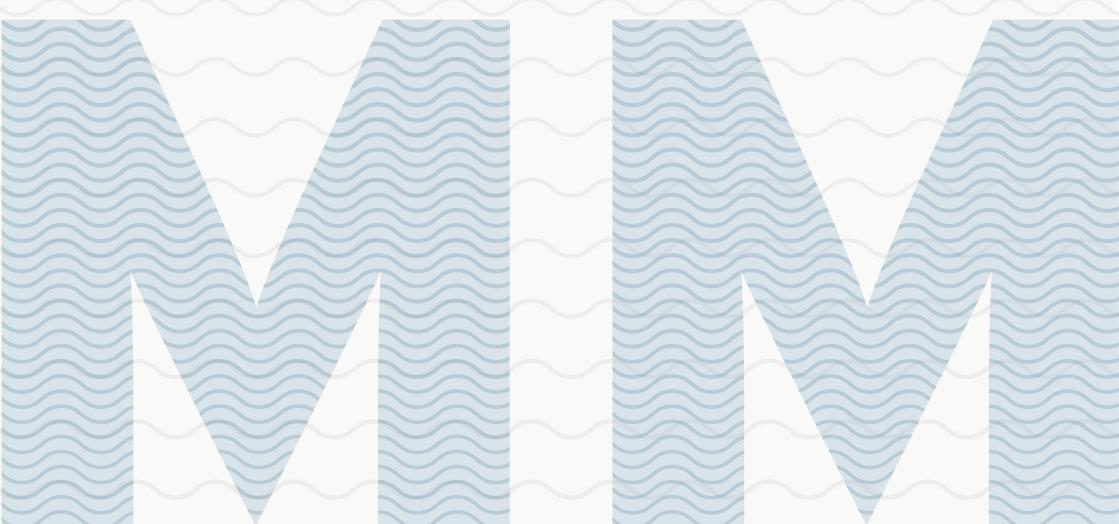


SIBioC
Medicina di Laboratorio ETS

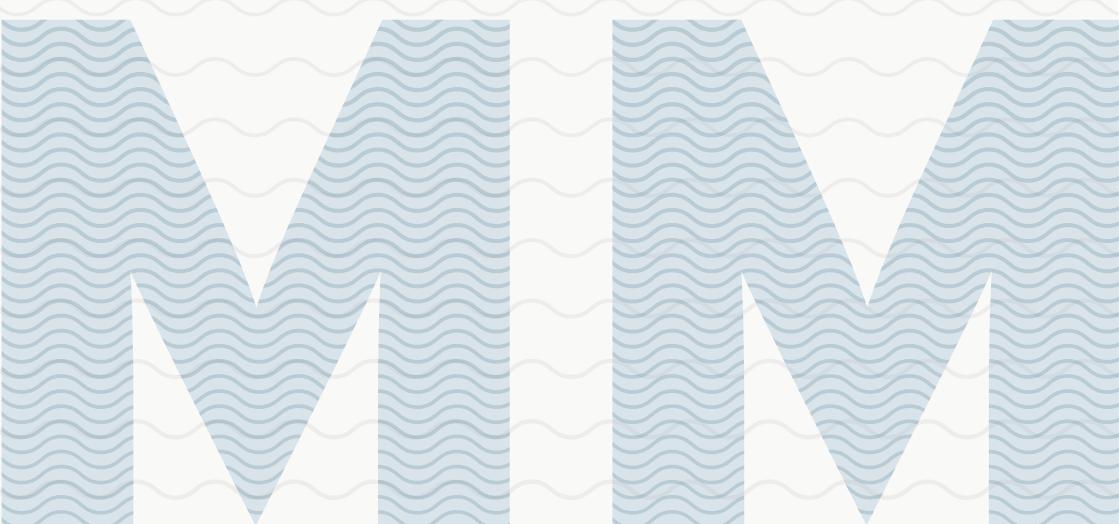




**BENVENUTO
AL CONGRESSO**



ESIN



Benvenuto al Congresso

S
I
M
M
E
S
N
X

Care Colleghes e cari Colleghi,

siamo lieti di annunciare il XV Congresso Nazionale SIMMESN che si terrà presso il centro congressi dell'Hilton Sorrento Palace, a Sorrento, dal 12 al 14 Novembre 2025.

Decenni di evoluzione nelle conoscenze della biologia e della clinica delle malattie metaboliche ereditarie, insieme alle nuove opportunità offerte dai rapidi progressi della tecnologia, ci permettono oggi di fare un bilancio su quanto abbiamo appreso in questi anni e di guardare con rinnovato interesse alle prospettive diagnostiche e terapeutiche future.

Questi saranno i temi principali del Congresso: discuteremo i progressi della ricerca preclinica, le nuove frontiere terapeutiche nel campo delle malattie metaboliche e le sfide legate alla traduzione della ricerca di base in sperimentazioni cliniche.

Ampio spazio sarà inoltre dedicato ai nuovi orizzonti nello screening neonatale, all'identificazione di nuovi marcatori di malattia e metaboliti, nonché alle potenzialità, ma anche le sfide, offerte dalle più recenti metodiche di analisi genomica.

Il Congresso sarà anche l'occasione per fare il punto sugli approcci terapeutici di tipo nutrizionale, anch'essi in continua evoluzione, e per sottolineare l'importanza di una maggiore comprensione della fisiopatologia delle malattie metaboliche, condizione essenziale per individuare nuove aree di intervento. Come ogni anno, infine, ampio spazio sarà riservato alle comunicazioni orali, che daranno voce ai membri più giovani della società, ai gruppi di lavoro ed a workshop paralleli.

Ci auguriamo che i contenuti del congresso risultino attrattivi e di interesse, rispondendo alle aspettative dei soci e dei partecipanti, con temi che mirano a coinvolgere tutte le diverse professionalità che animano la nostra società.

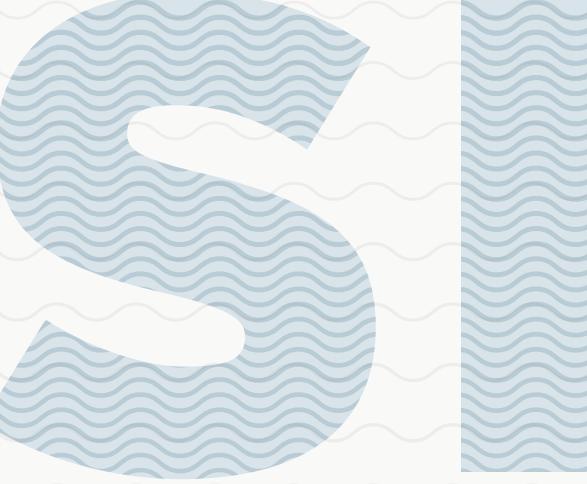
Ci auspicchiamo di incontrarvi numerosi a Sorrento.

Prof. Giancarlo Parenti
Presidente XV Congresso
Nazionale SIMMESN

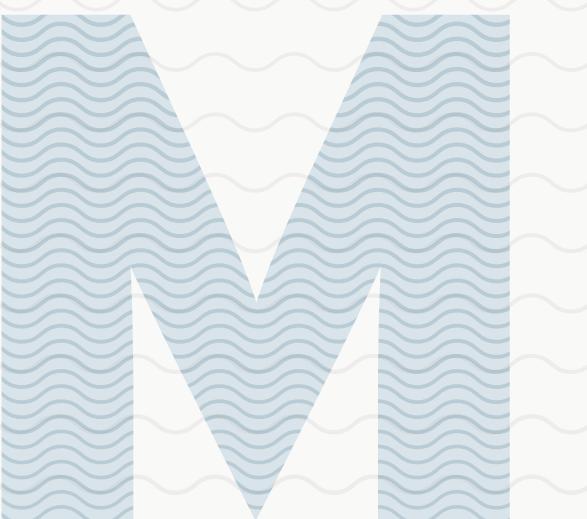


Prof. Andrea Pession
Presidente SIMMESN

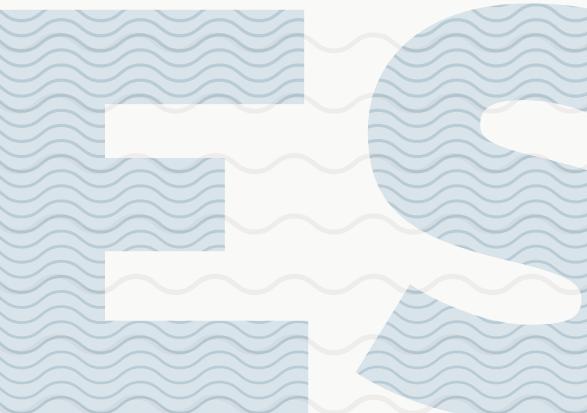




SEGRETERIA
SCIENTIFICA



M M



E S N

Segreteria Scientifica

Responsabili Scientifici

Giancarlo Parenti

Andrea Pession

Consiglio Direttivo SIMMESN

Alice Dianin

Vincenza Gragnaniello

Diego Martinelli

Amelia Morrone

Claudia Rossi

Comitato Organizzatore Locale

Marianna Alagia

Alberto Auricchio

Andrea Ballabio

Nicola Brunetti-Pierri

Maria Teresa Carbone

Simona Fecarotta

Giulia Frisso

Luigi Pavone

Alessandro Rossi

Margherita Ruoppolo

Iris Scala

Antonietta Tarallo

Segreteria SIMMESN

Albina Tummolo

S
I
M
M
E
S
N
X



S

FACULTY

M

M

E S I N

Faculty

<i>Alberti Luisella, Milano</i>	<i>Concolino Daniela, Catanzaro</i>
<i>Andria Generoso, Napoli</i>	<i>Dardis Andrea Elena, Udine</i>
<i>Ardissone Anna, Milano</i>	<i>Daverio Margherita, Roma</i>
<i>Banci Elena, Firenze</i>	<i>De Laurenzi Vincenzo, Chieti</i>
<i>Bani Marco, Milano</i>	<i>Dianin Alice, Verona</i>
<i>Barone Rita, Catania</i>	<i>Dionisi Vici Carlo, Roma</i>
<i>Bellenger Sylvain, Parigi (FR)</i>	<i>Donati Maria Alice, Firenze</i>
<i>Biancalana Edoardo, Firenze</i>	<i>Favarro Aurora, Verona</i>
<i>Biasucci Giacomo, Piacenza</i>	<i>Fecarotta Simona, Napoli</i>
<i>Boenzi Sara, Roma</i>	<i>Filosto Massimiliano, Brescia</i>
<i>Bonham Jim, Sheffield (UK)</i>	<i>Flore Elena, Cagliari</i>
<i>Brodosi Lucia, Bologna</i>	<i>Frisso Giulia, Napoli</i>
<i>Brunetti-Pierri Nicola, Napoli</i>	<i>Funghini Silvia, Firenze</i>
<i>Bruni Giulia, Firenze</i>	<i>Gasperini Serena, Monza</i>
<i>Burlina Alberto B., Padova</i>	<i>Giorda Sara, Torino</i>
<i>Carbone Maria Teresa, Napoli</i>	<i>Giovanniello Teresa, Roma</i>
<i>Carducci Claudia, Roma</i>	<i>Gragnaniello Vincenza, Padova</i>
<i>Carella Rosa, Bari</i>	<i>Guaraldo Varvara Elena, Torino</i>
<i>Carubbi Francesca, Modena</i>	<i>Ia Marca Giancarlo, Firenze</i>
<i>Cazzorla Chiara, Padova</i>	<i>Leoni Simona, Milano</i>
<i>Cereda Cristina, Milano</i>	<i>Leuzzi Vincenzo, Roma</i>
<i>Chesini Fabio, Verona</i>	<i>Limongelli Giuseppe, Napoli</i>

S
I
M
M
E
S
N
X



Faculty

<i>Loro Christian, Padova</i>	<i>Rossi Alessandro, Napoli</i>
<i>Madeo Annalisa, Genova</i>	<i>Rossi Claudia, Chieti</i>
<i>Malvagia Sabrina, Firenze</i>	<i>Ruoppolo Margherita, Napoli</i>
<i>Mangiacavalli Barbara, Roma</i>	<i>Salvatore Franco, Napoli</i>
<i>Marchi Giacomo, Verona</i>	<i>Santagata Silvia, Roma</i>
<i>Martinelli Diego, Roma</i>	<i>Santoro Lucia, Ancona</i>
<i>Massimino Elena, Roma</i>	<i>Savasta Salvatore, Cagliari</i>
<i>Meli Concetta, Catania</i>	<i>Scarpa Maurizio, Udine</i>
<i>Menni Francesca, Milano</i>	<i>Sechi Annalisa, Udine</i>
<i>Mongini Tiziana, Torino</i>	<i>Simonetti Simonetta, Bari</i>
<i>Morrone Amelia, Firenze</i>	<i>Spada Marco, Torino</i>
<i>Musumeci Olimpia, Messina</i>	<i>Strisciuglio Pietro, Napoli</i>
<i>Noto Davide, Palermo</i>	<i>Teofoli Francesca, Verona</i>
<i>Parenti Giancarlo, Napoli</i>	<i>Toscano Antonio, Messina</i>
<i>Pavanello Enza, Torino</i>	<i>Tummolo Albina, Bari</i>
<i>Perrone Donnorso Michela, Genova</i>	<i>Urban Maria Letizia, Firenze</i>
<i>Pession Andrea, Bologna</i>	<i>van der Beek Nadine, Rotterdam (NL)</i>
<i>Piccinini Enrico</i>	<i>Ventura Paolo, Modena</i>
<i>Piccolo Pasquale, Napoli</i>	<i>Verduci Elvira, Milano</i>
<i>Pierattini Valentina, Firenze</i>	<i>Vitaglione Paola, Napoli</i>
<i>Porta Francesco, Torino</i>	<i>Vitturi Nicola, Padova</i>
<i>Procopio Elena, Firenze</i>	<i>Zancan Stefano, Milano</i>
<i>Rizzo Cristiano, Roma</i>	<i>Zuvadelli Juri, Milano</i>



S

PROGRAMMA

M

M

E S I N

SESSIONI PRE-CONGRESSUALI IN PARALLELO (no ecm)

Academy

Gruppo di Lavoro malattie metaboliche ereditarie dell'adulto
Sala Nettuno 1

14:00 Introduzione *Annalisa Sechi, M. Letizia Urban*

I SESSIONE

LE COMPLICANZE A LUNGO TERMINE DELLE MME

Moderatori: *Annalisa Sechi, M. Letizia Urban*

Sovrappeso e steatosi epatica

14:10 Presentazione del caso clinico *Lucia Brodosi*

14:20 Lettura *Francesca Carubbi*

14:40 Discussione

Le complicanze neoplastiche

14:50 Presentazione del caso clinico *Simona Leoni*

15:00 Lettura *Davide Noto*

15:20 Discussione

Tirosemia e alcaptonuria nell'adulto, luci e ombre

15:30 Presentazione del caso clinico *Fabio Chesini*

15:40 Lettura *Nicola Vitturi*

16:00 Discussione

16:10 Coffee break

S
I
M
M
E
S
N
X



II SESSIONE

ESORDIO NEUROLOGICO IN ETÀ ADULTA DELLE MME

Moderatori: *Tiziana Mongini, Olimpia Musumeci*

	Diagnosi differenziale dell'iperCKemia, quando pensare metabolico
16:40	Presentazione del caso clinico <i>Edoardo Biancalana</i>
16:50	Lettura <i>Antonio Toscano</i>
17:10	Discussione
	Le malattie mitocondriali dai sintomi alla diagnosi
17:20	Presentazione del caso clinico <i>Elena Flore</i>
17:30	Lettura <i>Massimiliano Filosto</i>
17:50	Discussione
18:00	Fine della sessione

Gruppo di Lavoro Intersocietario SIMMESN-SIBioC

Sala Nettuno 2

Coordinatori: *Enza Pavanello, Cristiano Rizzo*

16:00	Presentazione e discussione del sondaggio per la refertazione dello screening neonatale
18:00	Fine della riunione del GdL



Coordinatore: *Albina Tummolo*

- 16:00** From the lipid profile to the diagnosis of a lipid-related lysosomal disorder: from LAL-D to ASMD
- The role of imaging in the pretherapy follow-up of screened lysosomal disorders
- Transforming the clinical outcomes with early treatment of lysosomal disorders: the Pompe disease as a paradigm
- The landscape of the therapeutic approach to Fabry disease in children: what and when
- Advanced therapy for lysosomal disorders: where are we?
- 18:00** End of session

**S
I
M
M
E
S
N
X**



SESSIONI PRE-CONGRESSUALI IN PARALLELO (no ecm)

MetabERN Italia

Sala Nettuno 3

S
I
M
M
E
S
N
X

- 08:30** Apertura dei lavori *Serena Gasperini*
- 08:40** Stato dell'arte: cosa è stato fatto e direzioni future
Carlo Dionisi Vici, Maurizio Scarpa
- 09:00** Clinical Pathway recommendations:
collaborazione SIMMESN-MetabERN *Diego Martinelli*
- 09:15** Tavolo di lavoro sulla transizione e partecipazione
progetti interERN *Giacomo Marchi, M. Letizia Urban*
- 09:30** Tavoli di lavoro interERN (ENDO-ERN) *Annalisa Madeo*
- 09:40** Registro U-IMD e CPMS 2.0: problematiche
riscontrate da alcuni centri nella partecipazione
al registro ed alla piattaforma *Serena Gasperini*
- 09:50** Survey snapshot SNE in Italia *Coordinamento*
- 10:00** Nuove proposte: medicina di genere,
impatto ambiente, social *Coordinamento*
- 10:15** Discussione e chiusura lavori
- 10:30** Fine della sessione



Moderatori: *Giulia Bruni, Juri Zuvadelli*

10:00	Apertura dei lavori
10:05	Trapianto di fegato in leucinosi: 12 anni di follow-up nutrizionale <i>Christian Loro</i>
10:20	Dalla dietoterapia alla dieta libera: i pazienti PKU aderiscono alla dieta mediterranea? <i>Rosa Carella</i>
10:35	Valutazione delle abitudini alimentari e dei parametri glucometrici in pazienti adulti con GSD I: rischio di overtreatment? <i>Elena Massimino</i>
10:50	Discussione
11:05	Sessione interattiva Nutrizione enterale nelle MME: dalla teoria alla pratica clinica <i>Elena Banci, Alice Dianin</i>
11:35	Dilemmi e sfide dietetiche: presentazione e discussione di casi clinici. <ul style="list-style-type: none">• Induzione di dieta chetogenica in adolescente con iperinsulinismo congenito da difetto di GCK <i>Aurora Favaro</i>• Utilizzo del latte di asina integrato in neonato con diagnosi di difetto di VLCAD e proctocolite allergica <i>Valentina Pierattini</i>
12:00	Fine della sessione

Moderatori: *Sara Boenzi, Cristina Cereda, Silvia Funghini*

- 08:25** Apertura dei lavori - GT Qualità
- 08:30** VEQ screening deficit biotinidasi *Silvia Funghini*
- 08:45** VEQ screening galattosemia *Luisella Alberti*
- 09:00** VEQ screening fenilchetonuria *Silvia Santagata*
- 09:15** VEQ screening fibrosi cistica *Simonetta Simonetti*
- 09:30** VEQ screening ipotiroidismo congenito
Varvara Elena Guaraldo
- Tavola rotonda
Proficiency testing
- 09:45** VEQ second-tier test, progetto pilota
Michela Perrone Donnorso
- 10:05** MSITA *Claudia Carducci, Cristiano Rizzo*
- 10:25** Discussione e conclusioni
- 10:30** Fine della sessione
- 10:45** Apertura dei lavori
GT Rapporto Tecnico Screening Neonatale
- 10:50** Screening neonatale per ipotiroidismo congenito, deficit di G6PD e iperplasia congenita del surrene
Francesca Teofoli
- 11:00** Screening neonatale esteso
Alberto B. Burlina, Margherita Ruoppolo



11:20	Screening neonatale galattosemia, malattie lisosomiali e immunodeficienze <i>Sabrina Malvagia</i>
11:35	Screening neonatale fibrosi cistica, SMA, biotinidasi <i>Teresa Giovanniello</i>
11:50	Discussione e conclusioni
12:00	Fine della sessione
12:15 13:00	Meet the expert sponsorizzata (no ECM) Sala Nettuno 3 - Revvity
13:00	Lunch a buffet



Registrazione al congresso a fini ECM

LAVORI CONGRESSUALI IN PLENARIA

Auditorium Sirene

I SESSIONE

NUOVE FRONTIERE DELLE TERAPIE PER LE MALATTIE METABOLICHE

Moderatori: *Vincenza Gragnaniello, Francesco Porta*

14:00	ERT: after 35 years, what have we learned? From Gaucher Disease to Fabry, Pompe and ASMD <i>van der Beek Nadine</i>
14:20	Terapia genica, genome editing: presente e futuro <i>Nicola Brunetti-Pierri</i>
14:40	Approcci innovativi per la diagnosi e terapia delle MPS <i>Maurizio Scarpa</i>



15:00	TAVOLA ROTONDA (non ECM) Conducono: <i>Generoso Andria, Vincenzo Leuzzi</i> Sperimentazioni cliniche nelle malattie metaboliche ereditarie Intervengono: Medico ricercatore <i>Simona Fecarotta</i> Infermiere di ricerca <i>Barbara Mangiacavalli</i> Eticista <i>Margherita Daverio</i> Farmindustria <i>Enrico Piccinini</i> Ricerca indipendente (Fondazione Telethon) <i>Stefano Zancan</i>
16:20	Discussione
16:40	Coffee break
17:10	CERIMONIA INAUGURALE (non ECM) <i>Andrea Pession, Giancarlo Parenti</i> Saluti istituzionali Nomina socio onorario <i>Pietro Strisciuglio</i> Presenta: <i>Giancarlo Parenti</i> Nomina socio onorario <i>Maria Alice Donati</i> Presenta: <i>Amelia Morrone</i>
17:30	LETTURA INAUGURALE - MAGISTRALE Introduce: <i>Franco Salvatore</i> Se l'intelligenza fosse sensibilità: riflessioni sul ragionamento nell'arte <i>Sylvain Bellenger</i>



Moderatori: *Elena Procopio, Simonetta Simonetti*

18:00

PRESENTAZIONE DI ABSTRACT SELEZIONATI

Definizione della minima dose terapeutica di terapia genica lentivirale in vivo per l'acidemia metilmalonica
Elena Barbon

Sinergia tra terapia genica mediata da AAV
e modulazione di stress ossidativo nel modello
animale della malattia di Pompe.

Anna Valanzano

Una nuova malattia metabolica candidata
al programma di screening neonatale esteso:
l'epilessia piridossina dipendente (PDE)

Roberta Damiano

19:00

Fine della prima giornata di lavori

19:05

ASSEMBLEA STRAORDINARIA DEI SOCI

S
I
M
M
E
S
N
X



II SESSIONE

EVOLUZIONE DELLA TERAPIA NUTRIZIONALE TRA TRADIZIONE, SCIENZA E INNOVAZIONE TECNOLOGICA

08:30 LETTURA MAGISTRALE

Introduce: *Alice Dianin*

Approccio nutrizionale: tra tradizione e innovazione
Elvira Verduci

Moderatori: *Giulia Bruni, Maria Teresa Carbone, Alessandro Rossi*

09:00 Il counseling nutrizionale per migliorare l'aderenza alla terapia dietetica nei pazienti con PKU *Sara Giorda*

09:20 Riduzione delle fluttuazioni giornaliere di fenilalanina ematica in risposta a un sostituto proteico a rilascio prolungato in un gruppo di pazienti PKU *Juri Zuvadelli*

09:40 Apporto e status dei micronutrienti nei pazienti sottoposti a terapia dietetica *Albina Tummolo*

10:00 Innovazione alimentare nell'era della nutrizione personalizzata *Paola Vitaglione*

10:20 Discussione

10:40 Coffee break

COMUNICAZIONI ORALI (PRIMA PARTE)

Moderatori: *Marco Bani, Giacomo Biasucci, Daniela Concolino*

- | | |
|----------------------|---|
| 11:00 | Sviluppo di una nuova piccola molecola indirizzata a ripristinare l'attività della β -galattosidasi mutata nella GM1-gangliosidosi <i>Maximiliano Ormazabal</i> |
| 11:10 | Progetto pilota per lo screening neonatale del deficit di α -mannosidosi <i>Natan Meloni</i> |
| 11:20 | Analisi integrata trascrittomico e mitocondriale nei tessuti bersaglio della malattia di Pompe
<i>Antonietta Tarallo</i> |
| 11:30 | Difetto di TANGO2: fisiopatologia sinaptica e mitocondriale in neuroni glutamatergici derivati da pazienti <i>Silvia Carestiato</i> |
| 11:40 | Valutazione dei livelli plasmatici di omocisteina, metionina, SAM, SAH e del loro rapporto, in pazienti affetti da cbIC <i>Giorgia Olivieri</i> |
| 11:50 | Qualità di vita e benessere soggettivo nei pazienti affetti da fenilchetonuria in trattamento con Pegvaliase <i>Chiara Cazzorla</i> |
| 12:00 | Fine della sessione |
| <hr/> 12:15
13:15 | Sessioni parallele sponsorizzate (no ECM)
Sala Nettuno 1 - PTC Therapeutics
Sala Nettuno 3 - Chiesi GRD |
| 13:15 | Lunch a buffet |



III SESSIONE

SCREENING E METABOLITI

14:00	LETTURA MAGISTRALE Introduce: <i>Giancarlo la Marca</i> Evolution of newborn screening programs <i>Jim Bonham</i>
Moderatori: <i>Cristina Cereda, Davide Noto, Claudia Rossi</i>	
14:30	Nuovi biomarcatori validati nel follow up delle terapie delle malattie metaboliche <i>Cristiano Rizzo</i>
14:50	Integrazione di biochimica e genetica nei programmi di screening neonatale <i>Giulia Frisso</i>
15:10	Le varianti VUS: come decodificare le incertezze <i>Andrea Elena Dardis</i>
15:30	Ruolo della genomica nei programmi di screening neonatale <i>Alberto B. Burlina</i>
15:50	Discussione
16:10	Coffee break

IV SESSIONE

L'EVOLUZIONE DELLO STUDIO DELLA FISIOPATOLOGIA DELLE MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE

16:30	LETTURA MAGISTRALE Introduce: <i>Marco Spada</i> Modifiche post traduzionali delle proteine <i>Margherita Ruoppolo</i>
-------	--



Moderatori: *Vincenzo De Laurenzi, Pietro Strisciuglio*

17:00 Il modeling delle malattie metaboliche
Amelia Morrone

17:20 Mitocondri ed infiammazione, implicazioni traslazionali
Diego Martinelli

17:40 Discussione

18:00 Fine della seconda giornata di lavori

18:00 - 19:00

ASSEMBLEA ORDINARIA
DEI SOCI ED ELEZIONI

S
I
M
M
E
S
N
X



COMUNICAZIONI ORALI (SECONDA PARTE)

Moderatori: *Chiara Cazzorla, Annalisa Madeo, Salvatore Savasta*

- | | |
|------------------------------|--|
| 08:30 | Livelli di lyso-Gb3 in pazienti pediatrici con malattia di Fabry identificati allo screening neonatale
<i>Vincenza Gragnaniello</i> |
| 08:40 | Screening Neonatale dell'adrenoleucodistrofia X-linked in Italia: risultati del progetto pilota nella regione Lombardia e outcome a medio-termine
<i>Eleonora Bonaventura</i> |
| 08:50 | Rimodulazione metabolica nella acidemia metilmalonica: studio integrato mediante modelli metabolici basati sul genoma e analisi multi-omiche <i>Michele Costanzo</i> |
| 09:00 | Stato nutrizionale e fitness fisica in una coorte di pazienti adulti con malattia di Fabry: uno studio multicentrico trasversale <i>Giorgia Gugelmo</i> |
| 09:10 | Fine della sessione |
| <u>09:20</u>
<u>10:20</u> | Sessioni parallele sponsorizzate (no ECM)
Sala Nettuno 1 - Immedica
Sala Nettuno 3 - Sanofi |
| 10:25 | Coffee break |

V SESSIONE

AGGIORNAMENTI SU MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE

- | | |
|-------|--|
| 10:45 | LETTURA MAGISTRALE
Introduce: <i>Concetta Meli</i>
Malattie da deficit di glicosilazione <i>Rita Barone</i> |
|-------|--|



Moderatori: *Francesca Carubbi, Francesca Menni, Lucia Santoro*

- 11:15** Terapia con HSCT in malattie metaboliche con coinvolgimento neurologico
Anna Ardissoni
- 11:35** Il trattamento personalizzato del paziente affetto da fenilchetonuria
Alberto B. Burlina
- 11:55** Interessamento cardiologico nelle malattie da accumulo lisosomiale
Giuseppe Limongelli
- 12:15** Lisosoma, autofagia e traffico intracellulare: il profilo di una nuova categoria di malattie lisosomiali
Carlo Dionisi Vici
- 12:35** Le porfirie acute: dalla diagnosi alle nuove terapie
Paolo Ventura
- 12:55** Terapia genica ed editing genomico nelle malattie metaboliche con danno epatico: la malattia di Wilson come paradigma
Pasquale Piccolo
- 13:15** La malattia di Wilson e i disturbi del metabolismo del rame interessanti il fegato: quadri clinici e approcci terapeutici *Diego Martinelli*
- 13:35** Discussione

SESSIONE CONCLUSIVA

- 13:50** Premiazione dei contributi scientifici
- 14:00** Chiusura dei lavori del congresso
Andrea Pession, Giancarlo Parenti



SESSIONI SPONSORIZZATE

M M

E S S I O N I

Sessioni sponsorizzate (no ecm)

12.11.2025
Ore 12:15-13:00

Sala Nettuno 3 - Revvity

Meet the expert: DBS per TD1 pediatrico

13.11.2025
Ore 12:15-13:15

Sala Nettuno 1 - PTC Therapeutics

**Advancing PKU Care in Italy:
Physician Perspectives, Multidisciplinary Approaches
and Preparing for Innovation**

- 12:15 La fenilketonuria in Italia: presente e futuro
Andrea Pession
- 12:20 Controllo metabolico precoce e l'alleanza terapeutica
Albina Tummolo
- 12:30 Ottimizzazione delle terapie farmacologiche
e preparazione alla transizione *Alberto B. Burlina*
- 12:40 Outcome neurocognitivo nella fenilketonuria
Filippo Manti

S
I
M
M
E
S
N
X



- 12:50 Aderenza terapeutica nel patient journey
del paziente PKU *Chiara Cazzolla*
- 13:00 Discussione integrata, domande incrociate
e confronto multidisciplinare *Faculty All*
- 13:10 Sintesi e ringraziamenti *Andrea Pession*
- 13:15 Fine della sessione
- È previsto *lunch box* per i partecipanti

Sala Nettuno 3 - Chiesi GRD

**Malattia di Fabry e PEGunigalsidasi alfa: storia di un'evoluzione
dalla biochimica alla clinica**

Moderatore: *Federico Pieruzzi*

- 12:15 La PEGilazione Diego *Maria Michele Fornasari*
- 12:30 L'aspetto immunologico *Mauro Cancian*
- 12:45 Gli outcome clinici *Federico Pieruzzi*
- 13:00 Q&A *Faculty All*
- 13:15 Fine della sessione



14.11.2025
Ore 09:20-10:20

Sala Nettuno 1 - Immedica

**Management a lungo termine delle UCD e del deficit di ARG1:
dall'ottimizzazione dell'introito proteico alle esperienze italiane
sulla terapia enzimatica sostitutiva. Confronto multidisciplinare.**

Moderatore: *Marco Spada*

- 09:20** Oltre la diagnosi delle UCD: nutrizione, terapia personalizzata e management a lungo termine *Alice Dianin, Marco Spada*
- 09:45** ARG1-D: dalle red flags al follow up multidisciplinare. Un percorso diagnostico-terapeutico innovativo *Alessandro Burlina, Diego Martinelli*
- 10:20** Fine della sessione

Sala Nettuno 3 - Sanofi

Malattia di Fabry: efficacia clinica della ERT in real world

Moderatori: *Andrea Pession, Serena Gasperini*

- 09:20** L'importanza della EBM: introduce *Andrea Pession*
- 09:30** Efficacia clinica in età pediatrica: dai trial registrativi alla RWE *Annalisa Madeo*
- 09:50** Stabilità clinica e real world data *Eleonora Riccio*
- 10:10** Discussione *Faculty All*
- 10:20** Fine della sessione

S
I
M
M
E
S
N
X



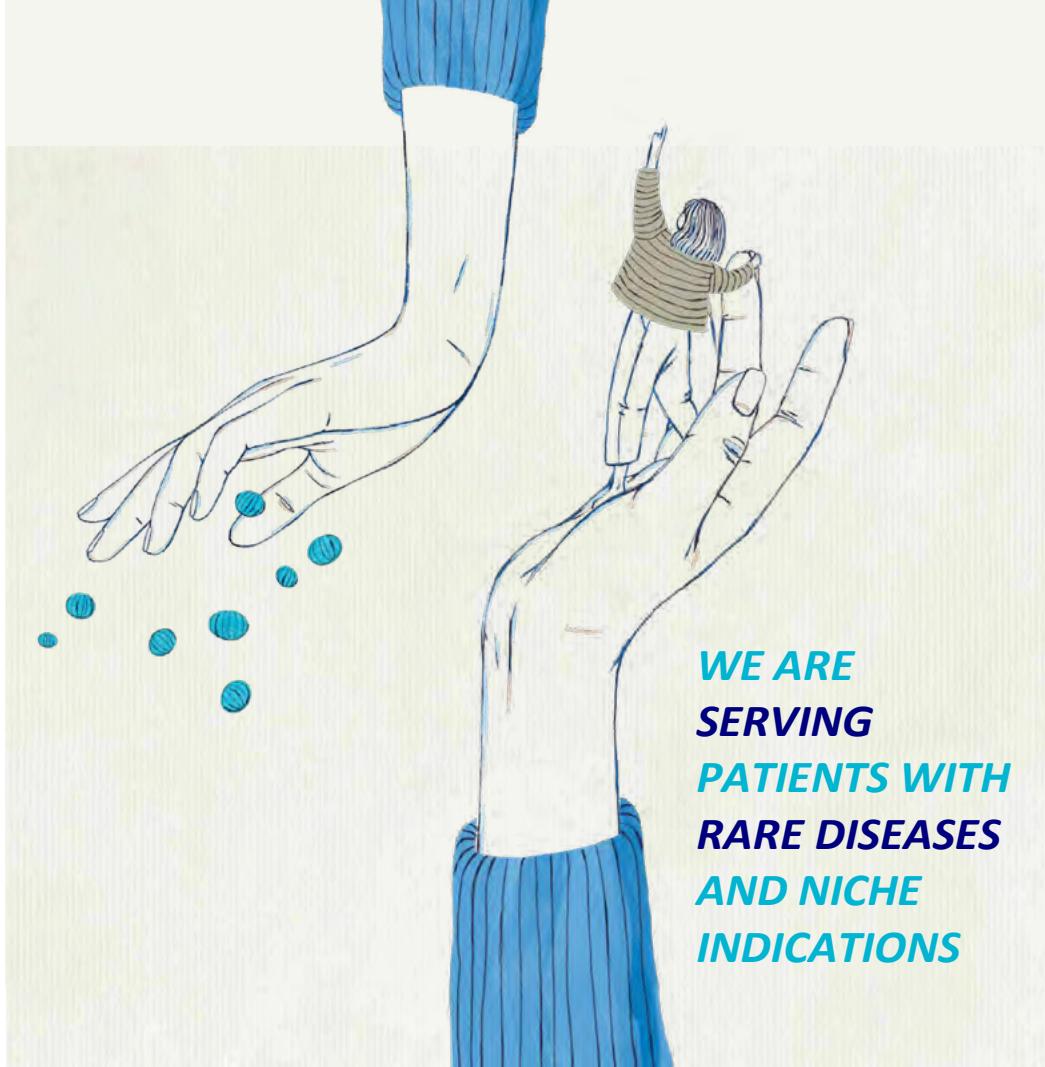
S

ADVERTISING

M

M

E S I N



**WE ARE
SERVING
PATIENTS WITH
RARE DISEASES
AND NICHE
INDICATIONS**



Immedica
pharma



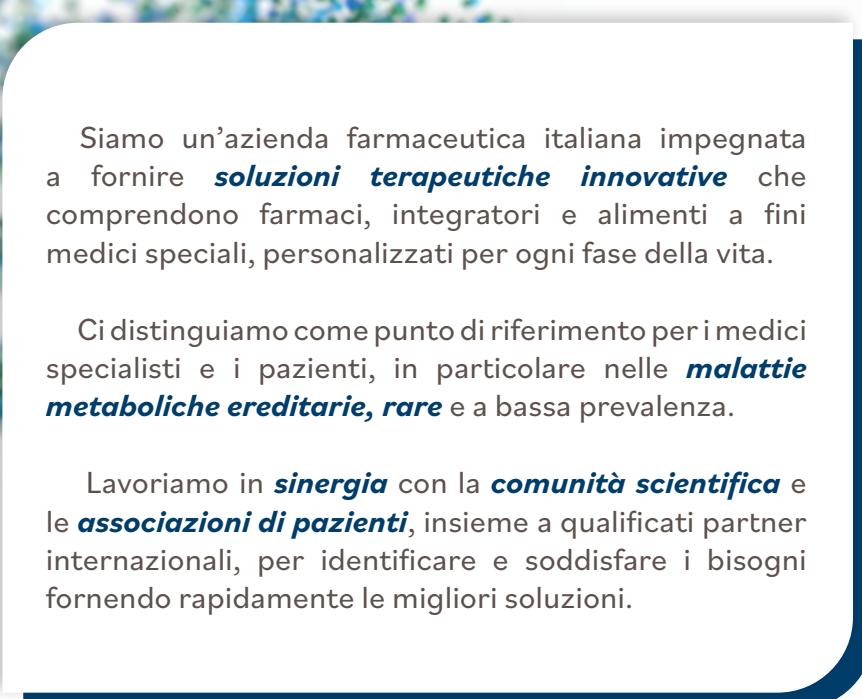
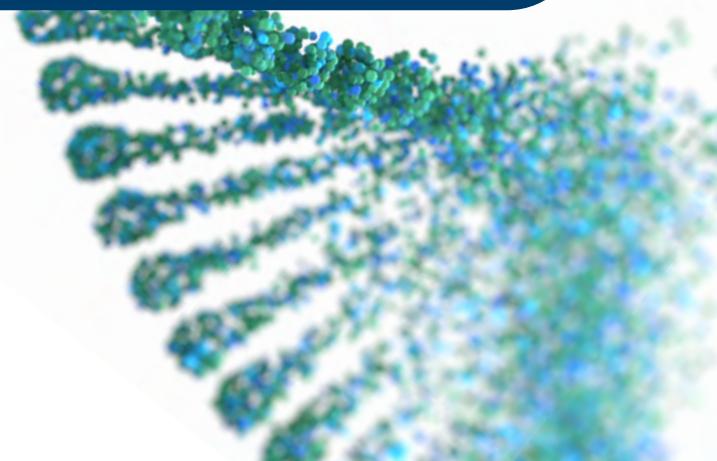
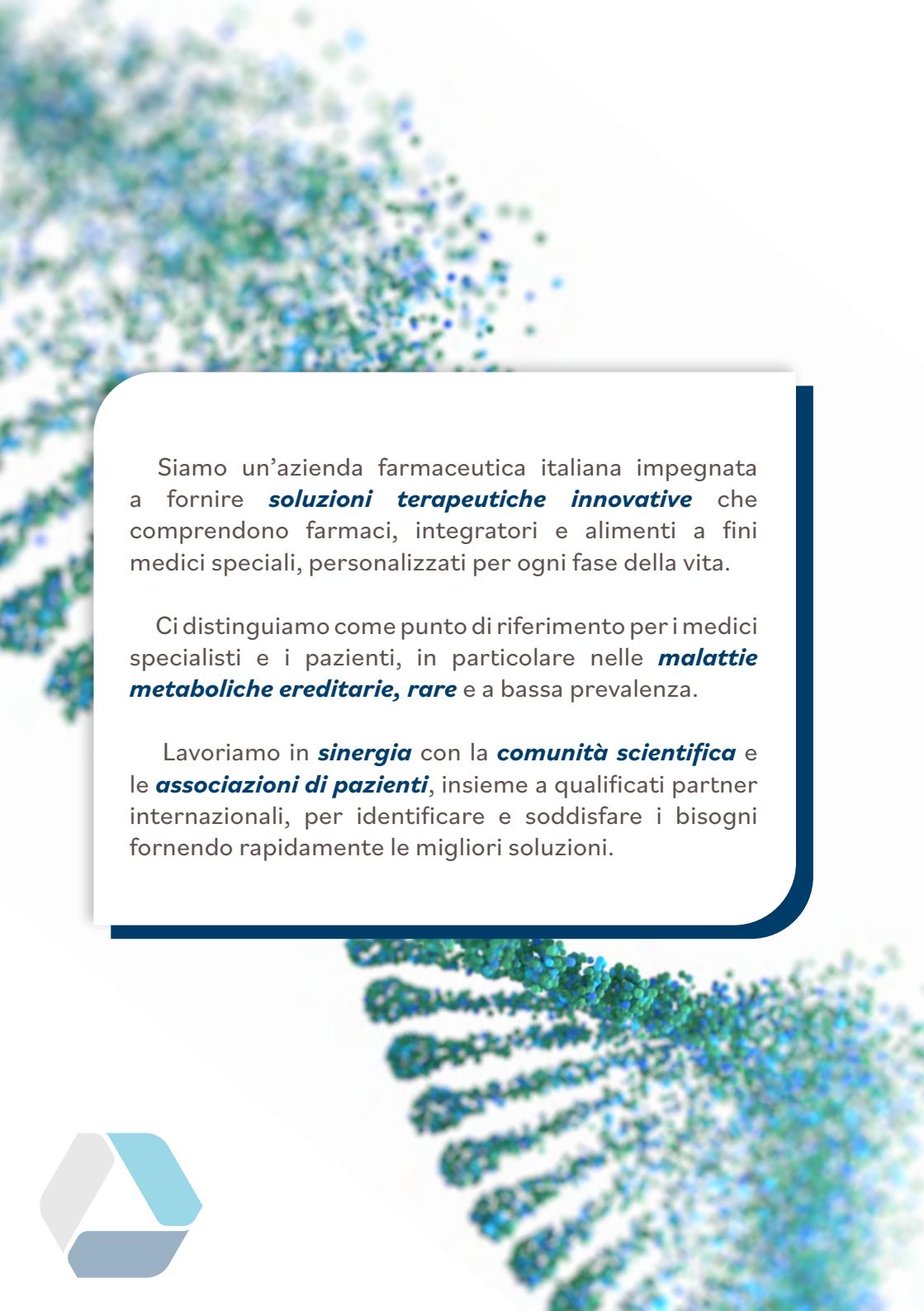
In Nutricia crediamo che ogni persona con una diagnosi di malattia metabolica ereditaria debba vivere la migliore vita possibile

Siamo convinti che seguire una dieta restrittiva possa cambiare la vita, ma che non sia sempre semplice e porti con sé privazioni, sfide e difficoltà

La nostra missione è di supportare ogni persona con una diagnosi di malattia metabolica ereditaria in tutte le fasi della vita fornendo prodotti nutrizionali e servizi per alleviare il peso della dieta restrittiva e ridurre le sue difficoltà







Siamo un'azienda farmaceutica italiana impegnata a fornire ***soluzioni terapeutiche innovative*** che comprendono farmaci, integratori e alimenti a fini medici speciali, personalizzati per ogni fase della vita.

Ci distinguiamo come punto di riferimento per i medici specialisti e i pazienti, in particolare nelle ***malattie metaboliche ereditarie, rare*** e a bassa prevalenza.

Lavoriamo in ***sinergia*** con la ***comunità scientifica*** e le ***associazioni di pazienti***, insieme a qualificati partner internazionali, per identificare e soddisfare i bisogni fornendo rapidamente le migliori soluzioni.



TRANSLATING SCIENCE Transforming Lives



PTC THERAPEUTICS

PTC is a global biopharmaceutical company focused on the discovery, development and commercialization of clinically differentiated medicines that provide benefits to children and adults living with rare disorders.

PTC has been committed to rare diseases since inception in 1998. PTC achieved historic scientific breakthroughs and delivered a number of life-changing therapies to patients that address multiple therapeutic areas with high unmet need. We remain focused on scientific research and development efforts to deliver the next wave of innovative PTC products for patients.



+25 YEARS OF
COMMITMENT
TO PATIENTS

A LEGACY OF
INNOVATION

PIONEER IN
RARE DISEASE

+20 OFFICES
WORLDWIDE

~ 1000 EMPLOYEES

WE ARE COMMITTED TO PROVIDING TREATMENTS FOR PEOPLE LIVING WITH RARE DISEASES

We are focused on therapeutic areas with high unmet medical need and we are at the forefront of transforming science into new therapies. Therapeutic areas include Neurology and Metabolism.

- Aromatic L-amino Acid Decarboxylase (AADC) Deficiency
- Friedreich's Ataxia (FA)
- Duchenne Muscular Dystrophy (DMD)
- Phenylketonuria (PKU)

Our research efforts are focused on two scientific platforms—splicing and inflammation and ferroptosis — where PTC has unique expertise to discover and advance to the clinic innovative therapies.

Splicing

Technology that helps find small molecules that modify alternative splicing of genes. This technology focuses on changing mRNA splicing, which is a process that affects how proteins are made in the body.

Therapeutic areas include Spinal Muscular Atrophy, Huntington's Disease.

Inflammation & Ferroptosis



Targeting oxidative stress and inflammation pathways to treat central nervous system (CNS) diseases

Therapeutic areas include Friedreich's ataxia.

We partner with

+200
patient advocacy
groups globally



WE ARE COMMITTED TO PROVIDING ACCESS TO PTC MEDICINES

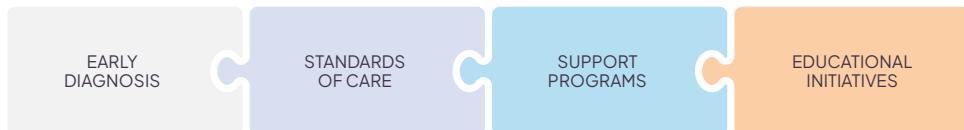
We collaborate with stakeholders to advance access to our therapies across geographies.



Our medicines
are reaching
patients across
+50 countries

WE ARE COMMITTED TO IMPROVING THE LIVES OF PEOPLE LIVING WITH RARE DISEASES

We partner with and support patients and their families throughout their entire journey.



WE ARE ON A MISSION TO TRANSFORM LIVES



PTC
THERAPEUTICS™

Date of preparation: July 2025
GL-CORP-0247

We are committed to the pursuit of *Better Care For Rare*



Better Diagnosis
Timely and accurate
rare disease diagnoses



Better Innovation
Development of
treatments that aim to
improve real-world
outcomes



Better Access
Equitable access to
medicines



Better Support
Support for people
living with rare diseases
across their lifelong
journey

sanofi

keep on Rare

Ogni giorno Takeda
si impegna per dare ai pazienti
le risposte che aspettano,
anche le più rare.

**Per questo continuamo
a esplorare.**



Copyright © 2024 Takeda Pharmaceutical Company Limited. All rights reserved.
Takeda and the Takeda Logo are trademarks of Takeda Pharmaceutical
Company Limited, used under license.

Codice aziendale: C-ANPROM/IT/RDG/0016

keep on Rare

Esiste un mondo vasto
e ancora poco conosciuto,
dove ogni singolo passo conta,
anche il più piccolo.

È un mondo che richiede coraggio,
per cercare dove nessuno
l'aveva mai fatto prima, sfidando limiti
e superando confini.

In questo mondo,
insieme a un team dedicato,
ci impegniamo senza sosta
ad aprire nuove strade e raggiungere
traguardi sempre più lontani.

Perché è il mondo delle malattie rare,
che ci invita a continuare
a esplorare insieme, fianco a fianco,
giorno dopo giorno.

Senza mai perdere di vista
quella grande ambizione comune:
una vita migliore per tantissime persone.

Ogni giorno Takeda si impegna per dare
ai pazienti le risposte che aspettano,
anche le più rare.

Per questo continuiamo a esplorare.



Copyright © 2024 Takeda Pharmaceutical Company Limited. All rights reserved.
Takeda and the Takeda Logo are trademarks of Takeda Pharmaceutical
Company Limited, used under license.

Codice aziendale: C-ANPROM/IT/RDG/0016

Vitaflo™ Innovazione nella Nutrizione

Da più di 20 anni **Vitaflo™** è all'avanguardia per quanto riguarda l'innovazione nel campo della nutrizione clinica.



Vitaflo™ sviluppa prodotti dieto-terapeutici per pazienti con disturbi metabolici e soluzioni nutrizionali per pazienti che presentano altre condizioni patologiche come per esempio le malattie renali, oltre a diete chetogeniche e supplementi nutrizionali.

Nel 2022 **Mevalia** è entrata a far parte del gruppo **Nestlé Health Science** **Vitaflo™** con l'obiettivo di ampliare la gamma di prodotti per il trattamento di fenilchetonuria e iperfenilalaninemia.



Enhancing Lives Together
A Nestlé Health Science Company





We chase the *miracles*
of science to improve
people's lives

Sanofi is an innovative global healthcare company with one purpose: **to chase the miracles of science to improve people's lives.** Over the past 50 years, it has developed the first treatments for **5 lysosomal storage disorders**, established standards of care in diabetes and cardiovascular diseases, protected millions of people from influenza and helped eradicate **polio**. With a distinctive vision of research, it has brought innovation in the treatment of **chronic inflammatory and immune-mediated diseases** and today looks to the future with the ambition of becoming the **leading company in immunology**.

sanofi

MAT-IT-25000541

S

INFORMAZIONI

M

M

E S I N

Informazioni

S
I
M
M
E
S
N
X

SEDE DELL'INCONTRO

Hilton Sorrento Palace

Via Rivolo S. Antonio, 13, Sorrento (Napoli)

OBIETTIVO FORMATIVO

Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura

CREDITI FORMATIVI ECM

DueCi Promotion Srl, Provider ECM n. 1463, ha accreditato il Congresso con ID 454346 assegnando n. 3,9 crediti ECM per tutte le figure professionali.

Per acquisire i crediti ECM è obbligatorio aver preso parte al 90% dell'intera attività formativa; farà fede la tracciabilità del sistema di rilevazione elettronica apposto sui badges all'accesso.

ISCRIZIONI

Per iscriversi al congresso si prega di accedere al sito:

www.congressosimmesn.it

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA E PROVIDER 1463

 DueCi Promotion Srl
Via S. Stefano, 75 - 40125 Bologna
Referente: Giorgia Grillenzoni
Cell: 340 7393656
ggrillenzoni@duecipromotion.com
www.duecipromotion.com



S

SPONSOR

M

M

E S P N

S
I
M
M
E
S
N
X

Con il contributo non condizionante di

PLATINUM SPONSOR



GOLD SPONSOR



S
I
M
M
E
S
N
X

Con il contributo non condizionante di

BRONZE SPONSOR



CAMBROOKE™

l lacar



EXPERTMED



ultragenyx

Waters™