



SIMMESN

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

XVI CONGRESSO NAZIONALE SIMMESN 2026

25-27 NOVEMBRE

MILAN MARRIOTT HOTEL





Care Colleghe e cari Colleghi,

siamo lieti di darvi il benvenuto al XVI Congresso Nazionale SIMMESN, un'importante occasione di confronto scientifico e professionale per tutti coloro che operano nel campo delle malattie metaboliche ereditarie e dello screening neonatale.

L'evoluzione dello screening neonatale esteso e i progressi della ricerca clinica e traslazionale hanno profondamente modificato il percorso diagnostico e assistenziale dei pazienti, introducendo nuove complessità ma anche nuove opportunità. Dopo oltre dieci anni di esperienza, è oggi fondamentale riflettere su quanto appreso, dalla gestione delle forme late onset e mild al rischio di overtrattamento, fino all'identificazione precoce di pazienti asintomatici. Particolare attenzione sarà dedicata allo screening delle malattie lisosomiali, al ruolo dei second tier tests e alla sinergia tra clinica, biochimica e genetica per una diagnosi tempestiva e accurata.

Il Congresso affronterà inoltre il ruolo crescente dell'intelligenza artificiale e dei modelli computazionali nelle malattie metaboliche ereditarie, esplorando le potenzialità delle tecnologie omiche, della nutrizione di precisione e della telemedicina.

Le tematiche dell'urgenza ed emergenza metabolica, dal neonato all'adulto, saranno al centro di specifiche sessioni, con un focus sulla gestione multidisciplinare delle situazioni acute e sulle nuove sfide diagnostiche e terapeutiche, dalle immunodeficienze ereditarie all'ipercolesterolemia familiare, fino alle malattie neuromuscolari come la SMA.

Un topic sarà dedicato al coinvolgimento scheletrico nelle malattie metaboliche ereditarie, con particolare riferimento alle complicanze ossee nelle malattie lisosomiali, alle difficoltà diagnostiche delle displasie scheletriche in età pediatrica e all'impatto dei nuovi modelli terapeutici.

Come da tradizione della nostra Società, grande attenzione sarà dedicata alla nutrizione nelle malattie metaboliche ereditarie, con sessioni sui fabbisogni proteici nei difetti del ciclo dell'urea e nelle acidemie organiche, sulla dieta chetogenica, sul ruolo del microbiota e sulla gestione dietetico-nutrizionale della fenilchetonuria.

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 il programma scientifico risulti stimolante e di reale interesse per tutti i partecipanti, favorendo un dialogo costruttivo tra le diverse professionalità e offrendo spunti concreti per la pratica clinica e la ricerca futura.

Con l'auspicio di incontrarvi numerosi a Milano, vi diamo il nostro più cordiale benvenuto.

Prof.ssa Margherita Ruoppolo
Presidente SIMMESN

Prof.ssa Elvira Verduci e Prof.ssa Cristina Cereda
Presidenti del Congresso

COMITATO SCIENTIFICO

Presidente SIMMESN

Margherita Ruoppolo

Presidente Onorario del Congresso

Gian Vincenzo Zuccotti

Presidenti del Congresso

Elvira Verduci, Cristina Cereda

Consiglio Direttivo SIMMESN

Alice Dianin

Vincenza Gragnaniello

Diego Martinelli

Amelia Morrone

Claudia Rossi

Segreteria SIMMESN

Albina Tummolo

Comitato Organizzatore Locale

Giuseppe Banderali

Graziella Cefalo

Viola Crescitelli

Martha Faraguna

Laura Fiori

Francesca Furlan

Serena Gasperini

Francesca Menni

Chiara Montanari

Sabrina Paci

Francesco Tagliaferri

Davide Tonduti

CON IL PATROCINIO DI





Aiuti Alessandro, Milano

Alberti Luisella, Milano

Allegri Annalisa, Genova

Badolato Raffaele, Brescia

Banderali Giuseppe, Milano

Barbato Antonio, Napoli

Baroncelli Giampiero Igli, Pisa

Barone Rita, Catania

Baronio Federico, Bologna

Biasucci Giacomo, Piacenza

Boenzi Sara, Roma

Bordugo Andrea, Udine

Brodosi Lucia, Bologna

Bruni Giulia, Firenze

Burlina Alberto B., Padova

Carbone Maria Teresa, Napoli

Carubbi Francesca, Modena

Cassanello Michela, Genova

Cazzorla Chiara, Padova

Cefalo Graziella, Milano

Cereda Cristina, Milano

Comi Giacomo, Milano

Concolino Daniela, Catanzaro

Crescitelli Viola, Monza

Dardis Andrea Elena, Udine

De Laurenzi Vincenzo, Chieti

Deodato Federica, Roma

di Bernardo Diego, Napoli

Dianin Alice, Verona

Dionisi Vici Carlo, Roma

Donati Maria Alice, Firenze

Faraguna Martha, Monza

Fecarotta Simona, Napoli

Filosto Massimiliano, Brescia

Fiori Laura, Milano

Funghini Silvia, Firenze

Furlan Francesca, Milano

Gasperetti Andrea, Padova

Gasperini Serena, Monza

Gentile Mattia, Bari

Giacheri Emanuele, Genova

Giorda Sara, Torino

Giovanniello Teresa, Roma

Gragnaniello Vincenza, Padova

Guaraldo Varvara Elena, Torino

Gugelmo Giorgia, Padova

la Marca Giancarlo, Firenze

Leuzzi Vincenzo, Roma

Loro Christian, Padova

Madeo Annalisa, Genova

Malvagia Sabrina, Firenze

Mancuso Michelangelo, Pisa

Marchi Giacomo, Verona

Marchi Gianna, Pistoia

Martinelli Diego, Roma

Menni Francesca, Milano

Montanari Chiara, Milano

Moretto Alessandra, Monza

Morrone Amelia, Firenze

Noto Davide, Palermo

Paci Sabrina, Milano

Parenti Giancarlo, Napoli

Parini Rossella, Milano

Perrone Donnorso Michela, Genova

Pession Andrea, Bologna

Pinzini Chiara, Udine

Pioggia Giovanni, Messina

Pitea Marco, Milano

Porcù Elena, Mestre

Porta Francesco, Torino

Pretese Roberta, Monza

Procopio Elena, Firenze

Pucciarelli Marta, Verona

Riva Michele A., Milano

Rizzo Cristiano, Roma

Rossi Claudia, Chieti

Ruoppolo Margherita, Napoli

Salera Simona, Milano

Santagata Silvia, Roma

Savasta Salvatore, Cagliari

Scarpa Maurizio, Udine

Sechi Annalisa, Udine

Segata Nicola, Milano

Simonetti Simonetta, Bari

Spada Marco, Torino

Strisciuglio Pietro, Napoli

Tagliaferri Francesco, Milano

Tarditi Filippo, Torino

Tavian Alessandra, Udine

Teofoli Francesca, Verona

Thiele Ines, Galway (IRL)

Tonduti Davide, Milano

Toscano Antonio, Messina

Tummolo Albina, Bari

Urban Maria Letizia, Firenze

Verduci Elvira, Milano

Vitturi Nicola, Padova

Wolfler Andrea, Genova

Zuccotti Gianvincenzo, Milano

Zuvadelli Juri, Milano



MERCOLEDÌ 25 NOVEMBRE

SESSIONI PRE-CONGRESSUALI IN PARALLELO (NO ECM)

MetabERN Italia

SALA MONTI

08:30 Apertura dei lavori | *Serena Gasperini*

08:40 Tavola rotonda
Intervengono: *Carlo Dionisi Vici, Serena Gasperini, Annalisa Madeo, Giacomo Marchi, Diego Martinelli, Maurizio Scarpa, M. Letizia Urban*

Update sui risultati delle attività svolte (survey, InterERN, ecc.)

Nuove proposte di lavoro

Late breaking news

Discussione

10:30 Fine della sessione

Gruppo di Lavoro Dietetica e Nutrizione

X Workshop: La pratica dietetica tra innovazione ed interdisciplinarietà

SALA PARINI

Moderano: *Giulia Bruni, Juri Zuvadelli*

10:00 Apertura dei lavori

10:05 Monitoraggio in continuo della glicemia nelle malattie metaboliche ereditarie: pratica clinica e applicazione dietetica | *Giorgia Gugelmo, Nicola Vitturi*

10:30 Le diete speciali per malattie metaboliche ereditarie nella ristorazione scolastica: tra complessità e diritti | *Gianna Marchi, Simona Salera*

10:50 Dieta chetogenica nelle glicogenosi di tipo III: dalla pratica dietetica agli outcome | *Roberta Pretese*

11:10 Discussione

Survey time

- 11:25** Nutrizione enterale nelle malattie metaboliche ereditarie: risultati di una survey nazionale | **Alessandra Tavian**
- 11:40** Pratiche di utilizzo del Glicomacropeptide (GMP): risultati di una survey nazionale | **Christian Loro**
- 11:55** Conclusioni
- 12:00** Fine della sessione

Gruppo di Lavoro Malattie Metaboliche Ereditarie dell'Adulto

Workshop: Il metabolismo in movimento: esercizio fisico, riabilitazione e nuove prospettive di cura nelle malattie metaboliche ereditarie in età adulta

SALA PORTA

- 10:00** Introduzione e saluti iniziali | **Annalisa Sechi**

Prima parte

Moderano: **Annalisa Sechi, Massimiliano Filosto**

- 10:10** L'esercizio come terapia nelle patologie croniche in età adulta | **Filippo Tarditi**
- 10:30** Il metabolismo energetico durante l'attività fisica: risvolti per le malattie metaboliche ereditarie | **Lucia Brodosi**
- 10:50** Discussione

Seconda parte

Moderano: **Davide Noto, Antonio Toscano**

- 11:00** La valutazione delle performance e la prescrizione dell'esercizio nella malattia di Fabry | **Andrea Gasperetti**
- 11:15** La teleriabilitazione con l'utilizzo dei games, l'esperienza nella malattia di Pompe | **Chiara Pinzini**
- 11:30** L'attività fisica nelle malattie mitocondriali | **Michelangelo Mancuso**
- 11:45** Discussione
- 11:55** Conclusioni | **Annalisa Sechi, M. Letizia Urban**
- 12:00** Fine della sessione

Rapporto GT (Qualità & Rapporto Tecnico)

SALA WASHINGTON

Moderano: *Sara Boenzi, Silvia Funghini*

- 08:25** Apertura dei lavori – GT Controllo Qualità nei Laboratori
- 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*
- 09:45** VEQ second-tier test, progetto pilota | *Michela Perrone Donnorso*
- 10:05** MSITA | *Cristiano Rizzo*
- 10:25** Discussione e conclusioni
- 10:30** Fine della sessione

- 10:45** Apertura dei lavori – GT Rapporto Tecnico sugli screening neonatali
- 10:50** Screening neonatale per ipotiroidismo congenito, deficit di G6PD e iperplasia congenita del surrene | *Francesca Teofoli*
- 11:00** Screening neonatale esteso | *Elena Porcù, Margherita Ruoppolo*
- 11:20** Screening neonatale galattosemia, malattie lisosomiali e immunodeficienze | *Sabrina Malvagia*
- 11:35** Screening neonatale fibrosi cistica, SMA e biotinidasi | *Teresa Giovannello*
- 11:50** Discussione e conclusioni
- 12:00** Fine della sessione

12:15 | 13:15 **SESSIONI SPONSORIZZATE (NO ECM)**

SALA MONTI - *Alexion*

SALA PARINI - *Denali Therapeutics*

SALA PORTA - *UCB*

13:15 *Lunch a buffet*

Registrazione al congresso a fini ECM

LAVORI CONGRESSUALI IN PLENARIA

SALA WASHINGTON

I SESSIONE PLENARIA

COMPLESSITÀ NEL PERCORSO SCREENING NEONATALE: COSA ABBIAMO IMPARATO

14:00 TAVOLA ROTONDA

Tribuna a 10 anni dall'introduzione della legge sullo screening neonatale esteso

Conducono: *Cristina Cereda, Carlo Dionisi Vici, Andrea Pession*

Intervengono: *Alberto B. Burlina, Mattia Gentile, Giancarlo la Marca, Marco Spada*

16:00 *Coffee break*

16:30 CERIMONIA INAUGURALE (NO ECM)

Margherita Ruoppolo, Presidente SIMMESN

Gian Vincenzo Zuccotti, Presidente Onorario del Congresso

Cristina Cereda, Presidente del Congresso

Elvira Verduci, Presidente del Congresso

Consegna targa "Pioniere Malattie Metaboliche Ereditarie": *Marcello Giovannini*

Presenta: *Elvira Verduci*

Nomina socio onorario: *Rossella Parini*

Presenta: *Francesca Menni*

17:00 LETTURA MAGISTRALE INAUGURALE (NO ECM)

Introduce: *Gian Vincenzo Zuccotti*

Il Rinascimento medico a Milano | *Michele A. Riva*

17:30 PRESENTAZIONE DI 3 ABSTRACT SELEZIONATI

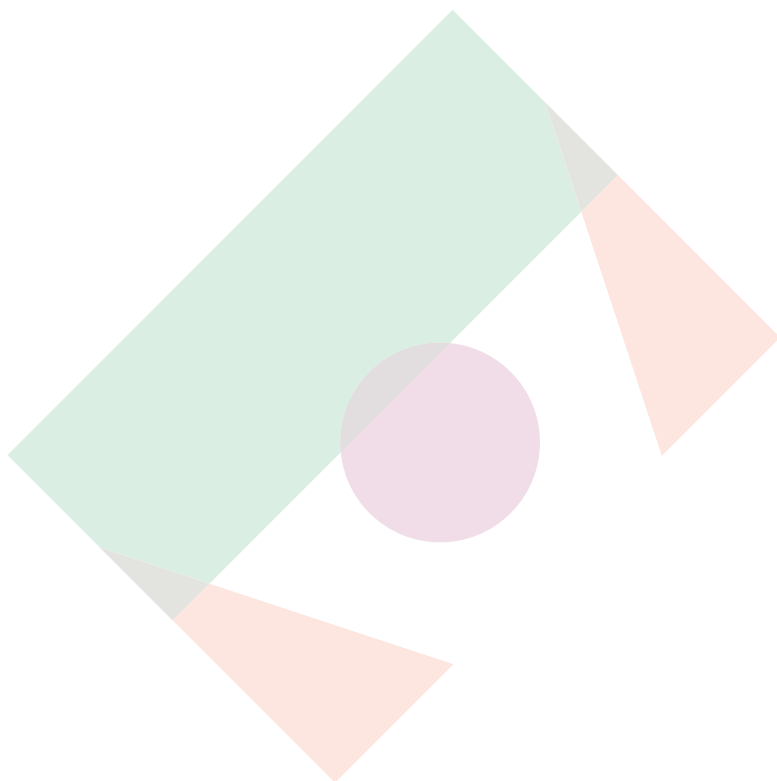
Moderano: *Michela Cassanello, Vincenza Gragnaniello, Chiara Montanari*

TRPML1 come nuovo bersaglio terapeutico per migliorare l'efficacia della terapia enzimatica nella malattia di Pompe | *Antonietta Tarallo*

Stratificazione del rischio nello Screening Neonatale Esteso: il profilo degli isomeri della C14:1 nei presunti positivi per VLCADD in una coorte multicentrica italiana | *Michela Perrone Donnorso*

Risposta clinica sostenuta nel primo paziente affetto da difetto di OTC neonatale trattato con ECUR-506 a 18 mesi dalla sospensione della terapia standard | *Marcello Bellusci*

18:30 Fine della prima giornata di lavori



GIOVEDÌ 26 NOVEMBRE

08:00 | 08:30

SESSIONE SPONSORIZZATA (NO ECM) – MORNING SESSION
SALA MONTI - *Revvity*

II SESSIONE PLENARIA NUTRIZIONE

08:30 LETTURA MAGISTRALE

Introduce: *Elvira Verduci*

Microbiome revolution | *Nicola Segata*

Moderano: *Chiara Cazzorla, Alice Dianin, Sabrina Paci*

09:00

Decidere su apporto proteico nei difetti del ciclo dell'urea

Intervengono: *Martha Faraguna, Elena Procopio, Simona Salera*

Discussione

09:45

Decidere sull'applicazione della terapia dietetica chetogenica

Intervengono: *Marta Pucciarelli, Diego Martinelli, Giulia Bruni*

Discussione

10:30

Coffee break

11:00 | 12:00

SESSIONI SPONSORIZZATE (NO ECM)

SALA MONTI - *Sanofi*

SALA PARINI - *Rare Diseases Chiesi Italia*

SALA PORTA - *PTC Therapeutics*

12:15 COMUNICAZIONI ORALI (PARTE PRIMA)

Moderano: *Rita Barone, Andrea Elena Dardis, Francesco Tagliaferri*

Approccio di "deep phenotyping" nella sindrome da deficit del trasportatore GLUT1: protocollo di neuroimaging multimodale e studio longitudinale degli effetti della Triptanoina | *Agata Maria Capodiferro*

Terapia genica in paziente adulto con deficit di AADC | **Filippo Manti**

Valutazione dei nuovi biomarcatori 2-OPP e 6-oxoPIP su DBS, plasma, urine e liquor per il monitoraggio di pazienti con epilessia piridossina-dipendente | **Roberta Damiano**

Moderano: **Andrea Bordugo, M. Teresa Carbone, Francesca Carubbi**

Screening neonatale per la malattia di Krabbe: il valore prognostico della psicosina | **Vincenza Gragnaniello**

Restrizione proteica, intake energetico e adiposità negli adulti con difetti congeniti del metabolismo intermedio delle proteine (IEIPM) | **Giorgia Gugelmo**

Quanto sono affidabili i Large Language Models nella dietetica per malattie metaboliche ereditarie? Uno studio comparativo su risposte a domande patient-like | **Alice Dianin**

13:15 Lunch a buffet

III SESSIONE PLENARIA | CONGIUNTA SIMMESN - SARNEPI EMERGENZA METABOLICA IN ETÀ PEDIATRICA

Moderano: **Federico Baronio, Serena Gasperini, Andrea Wolfler**

14:15 Condizioni metaboliche che richiedono trattamento nutrizionale in emergenza | **Francesca Furlan**

14:30 Gestione peri-operatoria del bambino con mucopolisaccaridosi | **Alessandra Moretto**

14:45 Approccio multidisciplinare della malattia metabolica in terapia intensiva pediatrica | **Emanuele Giacheri**

15:00 Discussione

IV SESSIONE PLENARIA DALLO SCREENING NEONATALE ALLA GESTIONE MULTIDISCIPLINARE: NUOVE SFIDE DIAGNOSTICHE E TERAPEUTICHE

15:20 **LETTURA MAGISTRALE**

Introduce: **Giancarlo Parenti**

Sostenibilità e accessibilità degli approcci di terapia | **Alessandro Aiuti**

Moderano: **Giuseppe Banderali, Vincenzo De Laurenzi, Simonetta Simonetti**

15:50 Malattie neuromuscolari. SMA: screening, terapie, follow up | **Giacomo Comi**

16:10 Le immunodeficienze ereditarie | **Raffaele Badolato**

16:30 *Coffee break*

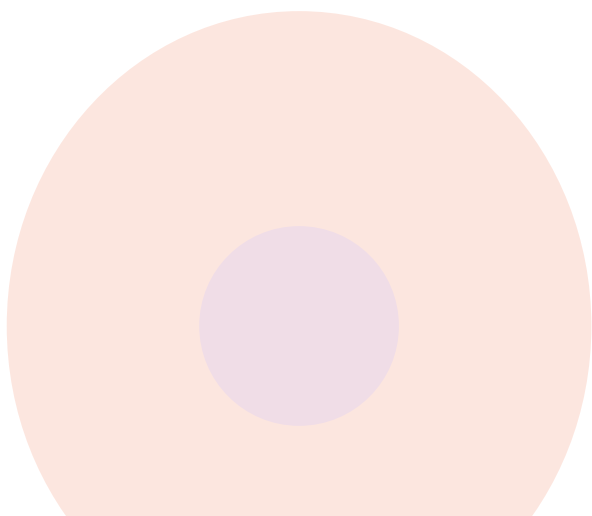
17:00 Ipercolesterolemia familiare | **Giacomo Biasucci**

17:20 Leucodistrofie e nuove terapie | **Davide Tonduti**

17:40 Discussione

18:00 Fine della seconda giornata di lavori

18:15 | 19:15 **ASSEMBLEA DEI SOCI**
SALA MANZONI (PIANO -1)



VENERDÌ 27 NOVEMBRE

V SESSIONE PLENARIA AI E MODELLI COMPUTAZIONALI NELLE MME

08:30 KEYNOTE LECTURE

Introduce: *Maurizio Scarpa*

Foundational models in biology and their application to the therapy of lysosomal storage disorders | *Diego di Bernardo*

Moderano: *Daniela Concolino, Laura Fiori, Sara Giorda*

09:00 Artificial intelligence in inherited metabolic diseases | *Giovanni Pioggia*

09:20 Comparing omics sciences: new diagnostic challenges in newborn screening for inherited metabolic diseases | *Claudia Rossi*

09:40 Precision nutrition in IMD: digital twin | *Ines Thiele*

10:00 Discussion

10:30 Fine sessione plenaria

10:45 | 11:45 SESSIONI SPONSORIZZATE (NO ECM)

SALA MONTI - *Orchard Therapeutics*

SALA PARINI - *Biomarin*

SALA PORTA - *Immedica Pharma*

12:00 *Brunch*

12:30 COMUNICAZIONI ORALI (PARTE SECONDA)

Moderano: *Antonio Barbato, Vincenzo Leuzzi, Amelia Morrone*

Lo screening neonatale parallelo integrato (parSNE) in Puglia: performance diagnostiche e sostenibilità economica su una coorte di 26.119 neonati | *Albina Tummolo*

Ruolo delle vescicole extracellulari circolanti nella disfunzione multiorgano della malattia di Anderson-Fabry | *Livia Lenzini*

Verso una nuova classificazione del deficit di cobalamina C e del difetto di epi-cobalamina nell'era dello screening neonatale | *Giorgia Olivieri*

Moderano: **Viola Crescitelli, M. Alice Donati, Simona Fecarotta**

Aspetti istopatologici del sistema nervoso centrale nella malattia di Pompe infantile classica: una revisione sistematica con rilevanza clinica | **Martha Faraguna**

Caratterizzazione del profilo proteomico di fibroblasti nella leucodistrofia metacromatica | **Marica Cozzolino**

Iperaccumulo secondario di ganglioside GM1 in modelli cellulari di pazienti affetti da malattia di Gaucher | **Rodolfo Tonin**

Moderano: **Francesco Porta, Pietro Strisciuglio, Nicola Vitturi**

Impatto del trapianto epatico in età infantile in quattro pazienti con Glicogenosi 1A (GSD1a) con fenotipo severo | **Maria Caprella**

Risultati a lungo termine in pazienti adulti dopo trapianto epatico pediatrico per malattie metaboliche ereditarie | **Francesca Cappozzo**

Mancata induzione di CMPK2 durante il differenziamento macrofagico: un possibile legame tra disfunzione mitocondriale e alterata polarizzazione dei macrofagi nella malattia di Gaucher? | **Emma Cuttini**

VI SESSIONE PLENARIA

OSTEOPATIE GENETICO-METABOLICHE: NUOVE FRONTIERE DIAGNOSTICHE E TERAPEUTICHE

Moderano: **Graziella Cefalo, Salvatore Savasta, Albina Tummolo**

14:00 Il rachitismo in età pediatrica nel XXI secolo: carenza di vitamina D o rachitismo geneticamente determinato? | **Giampiero Igli Baroncelli**

14:20 Il management del coinvolgimento scheletrico nelle malattie lisosomiali: dalla malattia di Gaucher alle mucopolisaccaridosi | **Federica Deodato**

14:40 L'ipofosfatasia: quando il sospetto diagnostico emerge dagli esami biochimici di routine | **Marco Pitea**

15:00 La diagnosi differenziale delle displasie scheletriche in età pediatrica: un viaggio che coinvolge l'alfa-mannosidosi e l'acondroplasia | **Anna Allegri, Annalisa Madeo**

15:20 Discussione

15:40 Premiazione dei contributi scientifici

16:00 Wrap up dei temi presentati al Congresso | **Margherita Ruoppolo, Gian Vincenzo Zuccotti, Cristina Cereda, Elvira Verduci**

16:15 Fine dei lavori

MERCOLEDÌ 25 NOVEMBRE

ORE 12:15-13:15

SALA MONTI - ALEXION

Una nuova era nella LAL-D: sebelipase alfa per i pazienti pediatrici e adulti

Modera: *Francesca Carubbi*

12:15 Svelare la LAL-D: introduzione su manifestazioni cliniche e diagnosi | *Francesca Carubbi*

12:25 Diagnosi di laboratorio e test DBS | *Giulia Tozzi*

12:35 Sebelipase alfa: esperienze cliniche a confronto | *Valeria Casotti, Annalisa Madeo*

13:05 Q&A

13:15 Fine sessione

SALA PORTA - UCB

Riconoscere precocemente il deficit di timidina chinasi 2 (TK2d): diagnosi differenziale, genetica e biomarcatori nella pratica metabolica

Modera: *Caterina Garone*

12:15 Introduzione e obiettivi | *Caterina Garone*

12:20 Inquadramento clinico e sospetto diagnostico della TK2d | *Anna Ardissonne*

12:35 Il contributo della genetica alla diagnosi della TK2d | *Caterina Garone*

12:50 Biomarcatori emergenti e implicazioni per la pratica clinica | *Guido Primiano*

13:05 Discussione e domande

13:15 Fine sessione

SALA PARINI - DENALI

Beyond the Blood-Brain Barrier: MPS II as a Model for Biomarkers and Evolving Management Goals

- 12:15** Opening and introduction | **Maurizio Scarpa**
- 12:20** A holistic-patient view of MPS II: progression, biomarkers and clinical impact | **Maurizio Scarpa**
- 12:40** Engineering efficient delivery of antibodies and enzymes to the brain and other body tissues through transferrin receptor targeting: transporting biotherapeutics to the final frontier | **Robbert G. Thorne**
- 13:00** Discussion and conclusions
- 13:15** End of session

NB: Il simposio si svolgerà in lingua inglese

GIOVEDÌ 26 NOVEMBRE

ORE 08:00-08:30

SALA MONTI - REVVITY

- 08:00 | 08:30** Innovazione nello screening neonatale: le nuove soluzioni Revvity per il futuro della diagnostica | **Roberto Bozic**

ORE 11:00-12:00

SALA MONTI - SANOFI

L'evoluzione di un paradigma: viaggio nel continuum patologico della malattia di Gaucher

Moderata: **Francesca Carubbi**

- 11:00** Malattia di Gaucher: dal coinvolgimento viscerale alle nuove evidenze neurologiche | **Francesca Carubbi**

Coinvolgimento neurologico: evidenze emergenti per una corretta classificazione e stratificazione del rischio | **Alessio Di Fonzo**

Segni neurologici precoci nella malattia di Gaucher in età pediatrica: riconoscimento e implicazioni cliniche | **Annalisa Madeo**

Oltre la classificazione tradizionale di tipo 1 e tipo 3: il continuum del coinvolgimento neurologico e multisistemico nella pratica clinica | **Irene Motta**

Q&A + Closing remarks | **All Faculty**

12:00 Fine sessione

SALA PORTA - PTC

Fenilchetonuria: bisogni terapeutici e innovazione verso una terapia personalizzata

11:00 La fenilchetonuria oggi: una storia di successo con nuove sfide da affrontare | **Andrea Pession**

11:10 Unmet need nella fenilchetonuria: oltre il controllo della fenilalanina | **Sabrina Paci**

11:20 Quando una terapia non è uguale per tutti: il valore della personalizzazione | **Alberto B. Burlina**

11:30 L'innovazione come risposta ai bisogni ancora insoddisfatti | **Filippo Manti**

11:40 Early Access Program: creare valore attraverso l'accesso precoce all'innovazione | **Edoardo Biancalana**

11:50 Riflessioni e prospettive future nella gestione della fenilchetonuria | **All Faculty**

12:00 Fine sessione

SALA PARINI - RARE DISEASES CHIESI ITALIA

Flessibilità d'impiego di pegunigalsidasi alfa nel paziente adulto con malattia di Fabry: esperienza clinica con gli schemi E2W ed E4W

Moderano: **Gianni Carraro, Antonio Pisani**

11:00 Flessibilità d'impiego di pegunigalsidasi alfa nel paziente adulto con malattia di Fabry: esperienza clinica con gli schemi E2W ed E4W | **Luca Siciignano, Nicola Vitturi**

12:00 Fine sessione

VENERDÌ 27 NOVEMBRE

ORE 10:45-11:45

SALA MONTI - ORCHARD THERAPEUTICS

Proteggere il futuro: lo screening neonatale per la leucodistrofia metacromatica è realtà

Moderata: *Giancarlo la Marca*

10:45 Il fattore tempo nella terapia genica ex-vivo per la MLD: l'importanza dell'intervento tempestivo | *Francesca Fumagalli*

Screening neonatale per la MLD: esperienza internazionale ed italiana | *Cristina Cereda*

La comunicazione come primo passo verso l'accettazione: l'impatto sulle famiglie e il ruolo dell'equipe di presa in carico | *Chiara Cazzorla*

11:45 Fine sessione

SALA PORTA - IMMEDICA

Ammonio e Arginina: esistono valori realmente accettabili?
Evidenze e impatto clinico del controllo neurologico e metabolico

10:45 Oltre l'iperammoniemia: controllo dell'ammonio e neuroprotezione a lungo termine | *Albina Tummolo*

11:05 Iperargininemia e SNC: dalla normalizzazione dei livelli alla neuroprotezione | *Anna Ardisson*

11:20 Il costo clinico del mancato controllo di ammonio e arginina: esperienze RW nel paziente adulto | *Nicola Vitturi*

11:35 Q&A

11:45 Fine sessione

PKU oggi: ridefinire gli obiettivi terapeutici per migliorare la vita dei pazienti

10:45 Introduzione e benvenuto | **M. Rita Montebelli**

10:50 Cosa conta davvero oggi per chi vive con la PKU? | **Graziella Cefalo**

11:00 Pegvaliase oggi: la libertà di andare oltre | **Graziella Cefalo, Ania Caterina Muntau** *(in collegamento da remoto)*

11:25 La voce del paziente: l'esperienza di chi vive con la PKU | **Gabriele Sogaro** *(in collegamento da remoto)*

Modera: **M. Rita Montebelli**

11:35 Q&A

11:40 Closing remarks | **M. Rita Montebelli**

11:45 Fine sessione



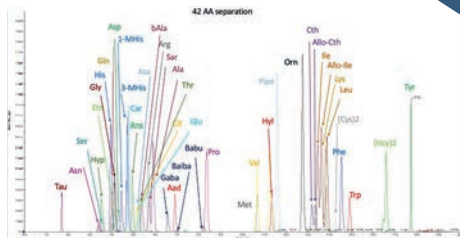
At BioMarin, we pursue bold science to develop medicines for people with rare genetically defined conditions around the world.

Since our founding in 1997, we have applied our scientific expertise to understand and target the underlying causes of genetic conditions. We have a proven track record of innovation, with nine commercial therapies and a strong clinical and preclinical pipeline. Using a distinctive approach to drug discovery and development, BioMarin unleashes the full potential of genetic science by developing transformative medicines that have a profound impact on patients.

LEARN MORE AT [BIOMARIN.COM](https://www.biopharm.com)

INNOVAZIONE IN LC-MS/MS

Soluzioni avanzate per la diagnostica
metabolica di precisione



AREE DI APPLICAZIONE

Soluzioni analitiche per la diagnosi e il monitoraggio di patologie complesse, con un focus sulle principali aree di interesse per la medicina di laboratorio.



DISTURBI METABOLICI

Supporto all'identificazione e al monitoraggio delle alterazioni metaboliche e delle malattie congenite del metabolismo.



MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE

Approcci analitici avanzati per lo studio dei biomarcatori associati alle malattie da accumulo lisosomiale.



MONITORAGGIO TERAPEUTICO DEI FARMACI

Sviluppo di metodiche analitiche per la quantificazione di composti di interesse clinico in matrici biologiche.



ANALISI DEGLI AMMINOACIDI

Approcci cromatografici e spettrometrici di massa avanzati per lo studio dei profili di aminoacidi e dei metaboliti correlati.



RICERCA E INNOVAZIONE

BSN investe con continuità nello sviluppo di nuove metodologie analitiche, con particolare attenzione a:

- tecnologie LC-MS/MS
- ricerca di biomarcatori
- ottimizzazione dei workflow analitici

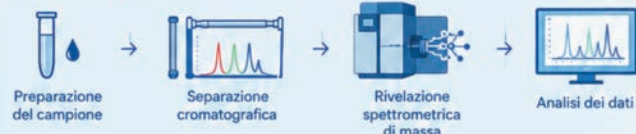


COMPETENZE E TECNOLOGIA

Un team di esperti e tecnologie all'avanguardia per offrire soluzioni affidabili, riproducibili e ad alte prestazioni.

TECNOLOGIA LC-MS/MS

Workflow analitici avanzati per applicazioni di laboratorio clinico



RICERCA E SVILUPPO

BSN investe in modo continuativo nello sviluppo di nuove tecnologie analitiche, con un focus su:



Tecnologie LC-MS/MS

Separazione cromatografica ad alte prestazioni e rivelazione spettrometrica di massa.



Ricerca biomarcatori

Sviluppo e valutazione di approcci analitici per biomarcatori di interesse clinico.



Sviluppo di metodiche

Ottimizzazione della preparazione del campione, derivatizzazione e workflow cromatografici.



Performance analitiche

Specificità, sensibilità, riproducibilità e risultati affidabili.



ALTA SPECIFICITÀ

Massima affidabilità nei risultati



WORKFLOW RAPIDO

Processi ottimizzati per laboratori moderni



PRESTAZIONI ELEVATE

Tecnologia LC-MS/MS di ultima generazione

Committed to another year of

Listening to our
Patients



Caring for our
People



Generating
Prosperity
for all



Helping our
Planet



View

**the link above to
learn more about our work**

chiesirarediseases.com





INNOVATING
SPECIAL
NUTRITION

Dr'Schär

Miglioriamo la
vita delle
persone con
specifiche
esigenze
nutrizionali.

Dr. Schär è un'azienda internazionale specializzata in **alimentazione e nutrizione per persone con esigenze dietetiche specifiche**, come quelle dovute a celiachia e malattia renale cronica. Fondata in Alto Adige nel 1922, è oggi un punto di riferimento a livello mondiale grazie a prodotti innovativi e di alta qualità, sviluppati sulla base della **ricerca scientifica e dell'ascolto dei bisogni dei pazienti e dei consumatori**.
L'azienda è presente in oltre 100 Paesi e collabora con professionisti della salute in tutto il mondo.



SUPPORTO TERAPEUTICO DOMICILIARE PER LE MALATTIE RARE

Per chi vive con una malattia rara, il percorso terapeutico può proseguire negli spazi familiari.

Healthcare Italia favorisce questa continuità sviluppando e coordinando percorsi assistenziali personalizzati, insieme a centri specialistici e aziende farmaceutiche.





Diseases we're on a mission to change

We are deeply committed to patients living with rare diseases who have little-to-no treatment options, and this passion fuels and inspires us. Our commercial and development efforts are focused in two therapeutic areas

NEUROLOGY and **METABOLIC CONDITIONS**

in which we have deep experience and a record of success.

© 2026 PTC Therapeutics. All rights reserved.

PTC Therapeutics Italy S.r.l.
Via Antonio Salandra 13, 00187, Rome, Italy
www.ptcbio.it



Sophie, Sanofi

Working in

Manufacturing Sciences

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

Turning science into hope for rare disease patients.

It is estimated that 300 million people worldwide - 2 million in Italy - live with a rare disease, with 95% of these conditions lacking approved treatments. At Sanofi, we are committed to chasing scientific breakthroughs and innovative therapies that will transform lives and bring hope to patients and families facing the rarest challenges.



To know more
about Sanofi

sanofi

Wei, Sanofi

Working in Artificial Intelligence

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

Turning science into hope for rare disease patients.

It is estimated that 300 million people worldwide - 2 million in Italy - live with a rare disease, with 95% of these conditions lacking approved treatments. At Sanofi, we are committed to chasing scientific breakthroughs and innovative therapies that will transform lives and bring hope to patients and families facing the rarest challenges.



To know more
about Sanofi

MAT-IT-2601256

sanofi



TRAVERE[®]
THERAPEUTICS

Global Medical Affairs

Global Phase 3 Study

Harmony

We are a
biopharmaceutical
company whose mission
is to identify, develop,
and deliver life-changing
therapies to people living
with rare disease.

Vitaflo™

Innovazione nella Nutrizione

Da oltre 20 anni **Vitaflo™** sviluppa soluzioni innovative nel campo della nutrizione clinica.



Vitaflo™ sviluppa soluzioni nutrizionali innovative per la gestione dietetica di pazienti con patologie metaboliche.

Attraverso ricerca e innovazione, offre una gamma di prodotti pensati per rispondere alle diverse esigenze nutrizionali e accompagnare il paziente nelle varie fasi della vita, con attenzione a praticità e palatabilità.

Enhancing Lives Together.



Enhancing Lives Together



Offriamo soluzioni nutrizionali per

Fenilchetonuria

Leucinosi

Omocistinuria

Tirosinemia

Acidemia Metilmalonica/ Propionica

Acidemia Glutarica

Acidemia Isovalerica

Disturbi del
ciclo dell'urea

Glicogenosi
epatica/muscolare

Sindrome da deficit di Glut-1
Epilessie farmacoresistenti



Enhancing Lives Together



Il nuovo portale di formazione
VIA per gli operatori sanitari

Waters™

Making a Difference When it Matters

Waters provides Newborn Screening Labs with flexible choices to meet a wide range of needs.



waters.com

©2026 Waters Corporation. Waters is a trademark of Waters Technologies Corporation.

SPONSOR

PLATINUM SPONSOR



GOLD SPONSOR



Inspired by patients.
Driven by science.

SILVER SPONSOR

AimRare
Società Benefit

BRONZE SPONSOR



CAMBROOKE™

azafaros



Q Lacar



NUTRISENS*
Insieme, diamo più gusto alla vita



ultragenyx

DrSchär
Innovating special nutrition.



Waters™



SEDE DELL'INCONTRO

Milan Marriott Hotel

Via Giorgio Washington, 66, 20146 Milano

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 486737 assegnando n. 4,5 crediti ECM per tutte le figure professionali.

Ricordiamo che, per acquisire i crediti ECM, è obbligatorio aver preso parte almeno al 90% dell'intera attività formativa; farà fede la tracciabilità del sistema di rilevazione elettronica apposto sui badges.

**RESTATE AGGIORNATI VISITANDO IL SITO DEL CONGRESSO:
WWW.CONGRESSOSIMMESN.IT**

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA E PROVIDER ECM

DueCi Promotion Srl

Via S. Stefano, 75 - 40125 Bologna

Referente: Giorgia Grillenzoni

Cell: 340 7393656

ggrillenzoni@duecipromotion.com

www.duecipromotion.com

