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

# BENVENUTO

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***
*Presidente del Congresso*

***Prof.ssa Cristina Cereda***
*Presidente 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**

S.A.R.N.e P.I. Società di Anestesia e Rianimazione Neonatale e Pediatrica Italiana

SIBioC Medicina di Laboratorio ETS

SIN Società Italiana di Neonatologia

SINP Società Italiana di Neurologia Pediatrica

Società Italiana di Pediatria

SIPMeL Società Italiana di Patologia Clinica e Medicina di Laboratorio

SIPPS Società Italiana di Pediatria Preventiva e Sociale

# FACULTY

*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*

# PROGRAMMA

## 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 inziali | ***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 Giovanniello***

**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 Trieptanoina | ***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

# SESSIONI SPONSORIZZATE

## 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 Ardissone***

**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 tssues 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**

Modera: ***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 Sicignano, 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**

Modera: ***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 Ardissone***

**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

## SALA PARINI - BIOMARIN

**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**

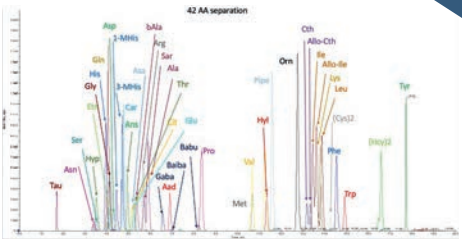
BioMarin Pharmaceutical Inc. @BioMarinPharmaceutical BioMarin Pharmaceutical Inc. @BioMarin

COM-BM-0452 OCTOBER 2026

BIOMARIN®

# 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 amminoacidi e dei metaboliti correlati.

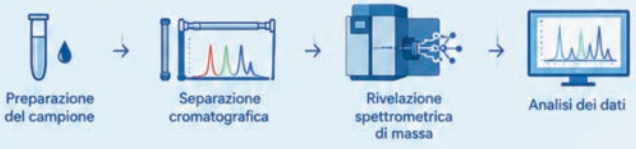
### RICERCA E INNOVAZIONE
BSN investe con continuità nello sviluppo di nuove metodologie analitiche, con particolare attenzione a:

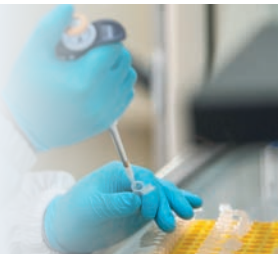
- tecnologie LC-MS/MS
- ricerca di biomarcatori
- ottimizzazione dei workflow analitici

### 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

BSN
Biological Sales Network

bsn-srl.it
contact@bsn-srl.it

Committed to another year of

**Listening to our** *Patients*

**Caring for our** *People*

**Generating** *Prosperity for all*

**Helping our** *Planet*

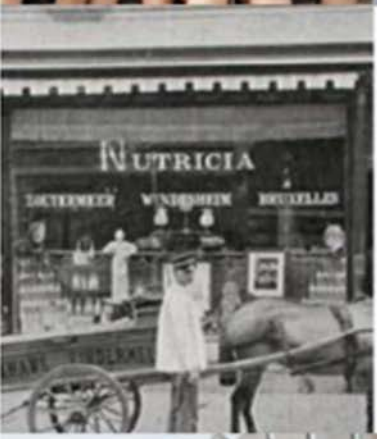
*View*

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

chiesirarediseases.com

Chiesi

global rare diseases




NUTRICIA METABOLICS

70

YEARS OF
EXPERTISE, IMPACT
AND CARE

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.

Healthcare
Italia

# 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

PTC THERAPEUTICS™

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

MAT-IT-2601257

**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

sanofi

MAT-IT-2601256

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.

© 2026 Travere Therapeutics, Inc. All rights Reserved.
MA-PE-26-0037_June 2026

# 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.

Vitaflo™

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

Vitaflo™
Enhancing Lives Together

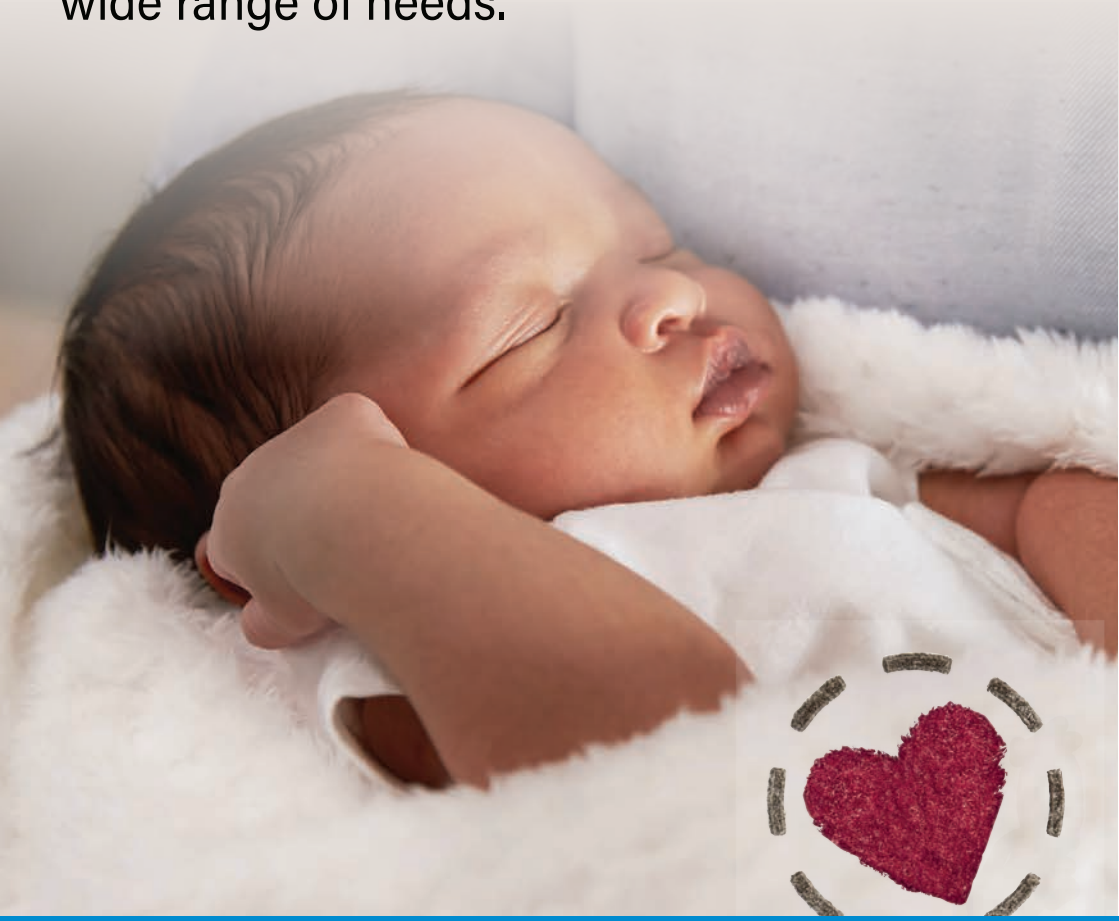
VIA
Vitaflo in Association With You

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

ALEXION®
AstraZeneca Rare Disease

BIOMARIN®

Chiesi
global rare diseases

DANONE
ONE PLANET. ONE HEALTH

NUTRICIA
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

DENALI

Immedica
pharma

MamoXi

metaX GmbH
INSTITUT FÜR DIÄTETIK

PIAM
Pharma &
Integrative Care

MEDIFOOD®
A BRAND OF PIAM

PTC THERAPEUTICS™
measured by moments

revvity

sanofi

Vitaflo™
Enhancing Lives Together

## GOLD SPONSOR

Orchard therapeutics
A Kyowa Kirin Company

ucb
Inspired by patients.
Driven by science.

## SILVER SPONSOR

AimRare
Società Benefit

## BRONZE SPONSOR

Aj AJINOMOTO

CAMBROOKE

azafaros

BSN
Biological Sales Network

Cairoli 75
PRODOTTI APROTEICI ARTIGIANALI ITALIANI
PKU

DMF PHARMA FoodAR

JCR Pharmaceuticals

lacar

LUCANE pharma

NUTRISENS
Insieme, diamo più gusto alla vita

TRAVERE THERAPEUTICS

ultragenyx

Dr Schär
Innovating special nutrition.

EBF EXPERTMED
AN AHLSTROM COMPANY

Healthcare
Italia

NOOS
Dalla Scienza alle Persone

RECORDATI RARE DISEASES
Focused on the Few

Waters™

# INFORMAZIONI

## 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