



SIMMESN

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

XVI
CONGRESSO
NAZIONALE
SIMMESN
2026

M I L A N O

25-27 NOVEMBRE

MILAN MARRIOTT HOTEL

BENVENUTO AL CONGRESSO

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. Gian Vincenzo Zuccotti
Presidente Onorario del Congresso

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

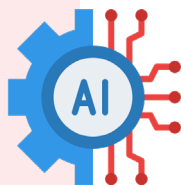
TOPICS CONGRESSO NAZIONALE SIMMESN MILANO 2026

COMPLESSITÀ NEL PERCORSO SCREENING NEONATALE: COSA ABBIAMO IMPARATO



- Nuovi pazienti per vecchie malattie dopo 10 anni di screening neonatale (gestione late onset e forme mild, asintomatici, overtreatment)
- Screening neonatale delle malattie lisosomiali (Gaucher, Pompe, Fabry, MPSI) oggi in Italia. Importanza second tier tests
- Screening neonatale esteso: sinergia tra clinica, biochimica e genetica per una diagnosi tempestiva

AI E MODELLI COMPUTAZIONALI NELLE MME



- Intelligenza artificiale nelle MME
- Confronto tra OMICHE: le nuove sfide diagnostiche nello screening neonatale delle MME
- Nutrizione di precisione nelle MME: digital twins
- Ruolo della telemedicina nelle MME

URGENZA ED EMERGENZA METABOLICA DAL NEONATO ALL'ADULTO *(in collaborazione con SARNEPI)*



- Malattie metaboliche ereditarie in contesti clinici "critici"
- Urgenza ed emergenza nelle MME
- Episodi infettivi ricorrenti

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



- Le immunodeficienze ereditarie
- Ipercolesterolemia familiare
- Malattie neuromuscolari – SMA (screening, terapie, follow up)
- Tavola rotonda multidisciplinare per l'assistenza

TOPICS CONGRESSO NAZIONALE SIMMESN MILANO 2026

IL COINVOLGIMENTO PRIMITIVO E SECONDARIO OSSEO NELLE MME



- Il management del coinvolgimento scheletrico nelle malattie lisosomiali: dalla malattia di Gaucher alle mucopolisaccaridosi
- Quando la diagnosi differenziale delle displasie scheletriche in età pediatrica passa anche da Alfa-Mannosidosi e Acondroplasia
- L'Ipofosfatasia: quando il sospetto diagnostico emerge dagli esami biochimici di routine
- Il rachitismo in età pediatrica nel XXI secolo: carenza di vitamina D o forma geneticamente determinata?
- L'impatto sull'osso dei nuovi modelli di terapia (organoide, terapia genica, ecc)



FISIOPATOLOGIA DELLE MME E NUOVE TERAPIE DI PRECISIONE

- Autofagia e infiammazione nelle malattie lisosomiali
- Leucodistrofie e nuove terapie
- Terapie di precisione



NUTRIZIONE NELLE MME

- I fabbisogni proteici nei difetti del ciclo dell'urea/acidemie organiche
- La terapia dietetica chetogenica
- Microbiota
- Fenilchetonuria

SEGRETERIA SCIENTIFICA

Presidente SIMMESN

Margherita Ruoppolo

Presidente Onorario

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

www.simmesn.it | www.congressosimmesn.it



SIMMESN

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

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA E PROVIDER



DueCi Promotion Srl

Giorgia Grillenzoni

+39 340 7393656

ggrillenzoni@duecipromotion.com

www.duecipromotion.com