



SIMMESN

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

XIII CONGRESSO NAZIONALE SIMMESN

**Verona 2023: qui dove trionfa l'amore
ci incontriamo per lavorare insieme con passione**

15 - 17 NOVEMBRE 2023

📍 CAMERA DI COMMERCIO, VERONA

<https://congressosimmesn.it>

Con il patrocinio di



**UNIVERSITÀ
di VERONA**

Dipartimento
di **SCIENZE CHIRURGICHE
ODONTOSTOMATOLOGICHE
E MATERNO-INFANTILI**



**AZIENDA OSPEDALIERA
UNIVERSITARIA INTEGRATA
VERONA**



SIN
Società Italiana di
Neonatologia

SIBioC
Medicina di Laboratorio ETS



Benvenuto al congresso.....	2
Faculty.....	4
Programma.....	6
Sessioni sponsorizzate.....	20
Infos.....	25





Care Colleghe e cari Colleghi,

siamo ad annunciare con entusiasmo il **“XIII Congresso Nazionale SIMMESN”** che si terrà a **Verona** nei giorni **15-16-17 novembre 2023**, presso la **Camera di Commercio**.

Il congresso 2023 della SIMMESN, preceduto dalla I edizione delle Giornate SIMMESN interamente dedicate ai *Gruppi Tecnici* e di *Lavoro*, quest’anno si propone innanzitutto di riservare più tempo sia alle sessioni plenarie tematiche sia alle sessioni dedicate alle presentazioni dei contributi sotto forma di comunicazioni presentate da giovani colleghi.

I temi scelti e declinati secondo il principio fondamentale dell’integrazione tra professionisti esperti in assistenza medica, biologia, chimica, genetica, psicologia, nutrizione, e altri stakeholders, comprendono i nuovi farmaci, le colestasi metaboliche, le malattie del traffico intracellulare, l’iperplasia surrenalica congenita, le malattie del metabolismo degli zuccheri e toccheranno anche il delicato tema delle cure palliative per queste patologie.

Saremo ospitati a Verona, città patrimonio Unesco e patria di Giulietta e Romeo, che con la sua storia, cultura, musica, architettura e mondanità saprà rendere piacevole il nostro seppur breve soggiorno.

Noi tutti Vi aspettiamo a Verona

Prof. Giorgio Piacentini
Presidente XIII Congresso
Nazionale SIMMESN

Prof. Andrea Pession
Presidente SIMMESN



Responsabili Scientifici

Giorgio Piacentini

Presidente XIII Congresso Nazionale SIMMESN

Andrea Pession

Presidente SIMMESN

Consiglio Direttivo SIMMESN

Chiara Cazzorla

Simona Fecarotta

Silvia Funghini

Cristiano Rizzo

Juri Zuvadelli

Comitato Organizzatore Locale

Andrea Bordugo

Marta Camilot

Alice Dianin

Giulia Rodella

Francesca Teofoli

Monica Vincenzi

Segreteria SIMMESN

Albina Tummolo





FACULTY

Alberti Luisella, Milano	Dardis Andrea Elena, Udine
Angeloni Antonio, Roma	Dalla Valle Marco, Verona
Aricò Maurizio, Pescara	Deodato Federica, Roma
Barone Rita, Catania	Derks G.J. Terry, Paesi Bassi
Biasucci Giacomo, Piacenza	Dianin Alice, Verona
Boenzi Sara, Roma	Dionisi Vici Carlo, Roma
Bordugo Andrea, Verona	Donati Maria Alice, Firenze
Borsellino Patrizia, Milano	Faggin Federico, USA
Brugnara Milena, Verona	Fecarotta Simona, Napoli
Brunetti Pierri Nicola, Napoli	Fiori Laura, Milano
Burlina Alessandro, Bassano Grappa	Fiumara Agata, Catania
Burlina B. Alberto, Padova	Funghini Silvia, Firenze
Camilot Marta, Verona	G. Cazorla Angels, Barcelona
Canestrari Stefano, Bologna	Gasperini Serena, Monza
Carducci Claudia, Roma	Giovanniello Teresa, Roma
Cassio Alessandra, Bologna	Gragnaniello Vincenza, Padova
Castana Cinzia, Palermo	Gugelmo Giorgia, Padova
Cattani Marcello, Roma	la Marca Giancarlo, Firenze
Cazzorla Chiara, Padova	Leuzzi Vincenzo, Roma
Cereda Cristina, Milano	Maiorana Arianna, Roma
Concolino Daniela, Catanzaro	Malvagia Sabrina, Firenze



Manti Filippo, Roma

Martinelli Diego, Roma

Medina Diego, Napoli

Meli Concetta, Catania

Monge Irene, Verona

Montini Tommaso, Napoli

Morrone Amelia, Firenze

Nadalini Luisa, Verona

Nardecchia Francesca, Roma

Paci Sabrina, Milano

Parenti Giancarlo, Napoli

Pession Andrea, Bologna

Piacentini Giorgio, Verona

Pietrobbattista Andrea, Roma

Pisani Francesco, Roma

Pochiero Francesca, Firenze

Porta Francesco, Torino

Pretese Roberta, Monza

Procopio Elena, Firenze

Righetti Francesca, Bologna

Rigotti Erika, Verona

Rizzo Cristiano, Roma

Rodella Giulia, Verona

Rossi Alessandro, Napoli

Rossi Claudia, Chieti

Rovelli Valentina, Milano

Ruoppolo Margherita, Napoli

Salera Simona, Milano

Scarpa Maurizio, Udine

Schiaffino M. Cristina, Genova

Sechi Annalisa, Udine

Spada Marco, Torino

Strisciuglio Pietro, Napoli

Teofoli Francesca, Verona

Tozzi Giulia, Roma

Tummolo Albina, Bari

Urban Maria Letizia, Firenze

Verduci Elvira, Milano

Vincenzi Monica, Verona

Vitturi Nicola, Padova

Zuvadelli Juri, Milano



Mercoledì 15 Novembre

SESSIONI PRE-CONGRESSUALI IN PARALLELO

Sala Commercio

Incontro MetabERN Italia

- 08:30** Tavola rotonda
C. Dionisi Vici, M. Scarpa, S. Fecarotta, F. Nardecchia, A. Sechi
- 10:30** Fine della sessione

Sala Industria

Gruppo di Lavoro Dietetica

Moderatori: *A. Bordugo, S. Paci*

- 08:30** Introduzione ai lavori
J. Zuvadelli
- 08:40** Approccio dietetico per la malattia di Fabry
G. Gugelmo, N. Vitturi
- 09:00** Qualità dei prodotti aproteici: 20 anni dopo cos'è cambiato?
S. Salera
Hanno contribuito: G. Bruni, S. Coacci, M. Gentilucci
- 09:20** Dieta chetogenica nelle malattie metaboliche ereditarie
R. Pretese
Hanno contribuito: S. Parolisi, G. Bruni, A. Tavian, L. Pontillo, M.P. Ierardi
- 09:40** La terapia dietetica dei difetti della beta ossidazione nell'era dello screening neonatale esteso: quali marcatori per personalizzare il trattamento?
A. Dianin



Mercoledì 15 Novembre

10:00 Discussione

10:30 Fine della sessione

Auditorium

Rapporto Gruppi Tecnici (Qualità & Rapporto Tecnico)

Moderatori: *S. Boenzi, S. Funghini*

08:30 Introduzione

F. Righetti

08:40 VEQ screening ipotiroidismo congenito

M. Camilot

08:55 VEQ screening fenilchetonuria

L. Alberti

09:10 VEQ screening fibrosi cistica

F. Righetti

09:25 VEQ screening galattosemia

C. Carducci

09:40 VEQ screening deficit biotinidasi

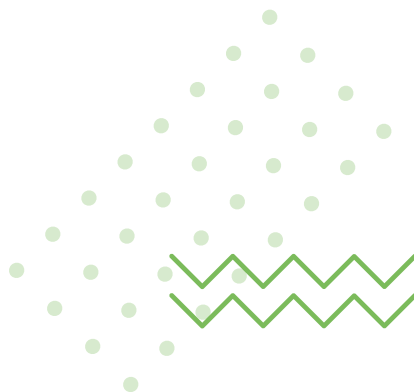
S. Funghini

09:55 MSITA

C. Rizzo

10:10 Discussione

10:30 Fine della sessione





Mercoledì 15 Novembre

- 10:40** Introduzione
M. Ruoppolo
- 10:50** Screening neonatale ipotiroidismo congenito, G6PD, CAH
F. Teofoli
- 11:05** Screening neonatale esteso
A.B. Burlina, C. Cereda, M. Ruoppolo
- 11:20** Screening neonatale galattosemia, malattie lisosomiali e immunodeficienze
S. Malvagia
- 11:35** Screening neonatale fibrosi cistica, SMA, biotinidasi
T. Giovanniello
- 11:55** Discussione
- 12:05** *Lunch a buffet*

12:30 Sessioni sponsorizzate (no ECM)

Sala Turismo – Immedica

Sala Commercio – PTC Therapeutics



13:30 Registrazione al congresso a fini ECM



Mercoledì 15 Novembre

LAVORI CONGRESSUALI IN PLENARIA

Auditorium

I SESSIONE PLENARIA | Nuovi farmaci

● ● ● ●

14:00 LETTURA MAGISTRALE

● ● ● ●

Le prospettive della ricerca sui farmaci orfani.

● ● ● ●

Quali politiche per l'accesso dei cittadini alle cure

M. Cattani, Presidente di Farindustria

● ● ● ●

Introduce: *A. Pession*

● ● ● ●

● ● ● ●

Moderatori: M. Aricò, F. Deodato, S. Gasperini

● ● ● ●

14:30 Nuove frontiere di trattamento della PKU anche oltre l'età pediatrica
V. Rovelli

● ● ● ●

14:50 L'omocistinuria: overview sulla terapia
A. Tummolo

15:10 Alfa-mannosidosi: terapia e follow up
M.L. Urban

15:30 Terapia genica per malattie metaboliche ereditarie:
progressi e applicazioni future
N. Brunetti Pierri

15:50 Riposizionamento di farmaci in commercio per la cura di malattie
metaboliche ereditarie
D. Medina

16:10 Coffee break



Mercoledì 15 Novembre

CERIMONIA INAUGURALE

16:30 *A. Pession, G. Piacentini*

Saluti istituzionali

Nomina dei soci onorari

U. Caruso (C. Rizzo)

R. Cerone (M.A. Donati)



17:00 LETTURA INAUGURALE

Il ruolo dei biomarcatori nel management delle malattie metaboliche ereditarie

A.B. Burlina

Introduce: *G. Piacentini*

Moderatori: *A. Morrone, M. Scarpa*

17:45 Presentazione di abstracts selezionati

“Arsa-cel” (terapia genica con cellule staminali ematopoietiche autologhe) preserva lo sviluppo cognitivo e motorio nella leucodistrofia metacromatica ad esordio precoce con follow-up fino a 11 anni

V. Calbi

Nuovi chaperoni farmacologici per il trattamento della malattia di Gaucher attivabili da fattori endogeni ed esogeni

F. Clemente

Nuovi Chaperones farmacologici selettivi della α -glucosidasi acida per il trattamento della malattia di Pompe

N. Minopoli



Mercoledì 15 Novembre

18:15 **LETTURA MAGISTRALE**

Intelligenza artificiale in medicina

F. Faggin (in streaming)

Introduce: *M. Camilot*

18:45 "Con ali di carta".

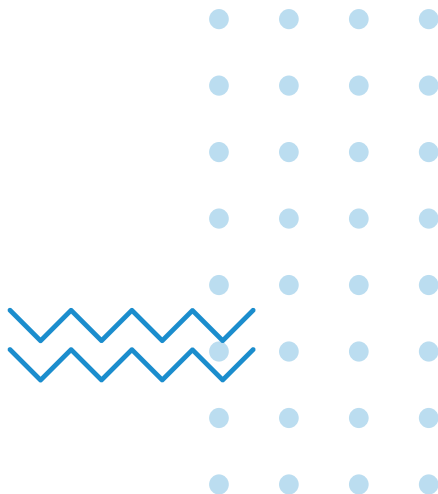
La narrazione che cura: super-eroi e anti-eroi

Introduce: *A. Bordugo*

Intervengono: *M. Dalla Valle, I. Monge, L. Nadalini*



19:30 Fine della prima giornata di lavori





Giovedì 16 Novembre

II SESSIONE PLENARIA | Colestasi metaboliche

Moderatori: *A.E. Dardis, L. Fiori, M. Spada*

08:30 Il punto di vista dell'epatologo

A. Pietrobattista

08:50 L'interessamento epatologico nelle malattie da accumulo lisosomiale

S. Fecarotta

09:10 Le colestasi metaboliche non lisosomiali

C. Dionisi Vici



09:30 Discussione

09:50 LETTURA MAGISTRALE

Lo screening delle leucodistrofie

G. la Marca

Introduce: *A. Angeloni*

10:20 Coffee break

III SESSIONE PLENARIA | Malattie del traffico intracellulare

10:50 LETTURA MAGISTRALE

Cellular neuro-metabolism

M.A. Garcia Cazorla

Introduce: *V. Leuzzi*





Giovedì 16 Novembre

Moderatori: *A. Burlina, M.A. Donati, G. Parenti*

11:20 Approccio clinico

D. Martinelli

11:40 Metabolismo sinaptico

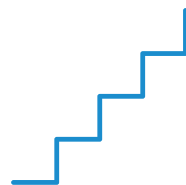
F. Nardecchia

12:00 Malattie mitocondriali

F. Pochiero

12:20 Discussione

12:40 *Lunch a buffet*



13:00 Sessioni sponsorizzate (no ECM)

Sala Turismo - Biomarin

Sala Commercio - Chiesi

Sala Industria – Nestlé

Moderatori: *D. Concolino, F. Manti, M.C. Schiaffino*

14:30 COMUNICAZIONI ORALI 1

Profilo di espressione di miRNA in modelli cellulari di osteoblasti

Gaucher: ruolo del miR-488-3p nella patogenesi delle alterazioni ossee della malattia

E. Pavan

Generazione di progenitori neuronali umani derivati da iPSC per lo studio della malattia di Gaucher/Parkinson

R. Tonin



Giovedì 16 Novembre

Modelli di malattia di Gaucher neuronopatica rivelano un difetto di crescita associato all'iperattivazione del pathway di Hippo

D. Messelodi

Approccio multi-omico per la ricerca di nuovi biomarcatori per la malattia di Pompe

A. Tarallo

Deficit di ATP sintasi mitocondriale e difetti secondari del ciclo dell'urea

B. Siri

Profilo clinico e omico in pazienti con sindrome di Cohen (mutazione VPS13B): prove di efficacia della supplementazione orale di galattosio

R. Barone

15:30 Coffee break

IV SESSIONE PLENARIA | Cure palliative

16:00 LETTURA MAGISTRALE

Cure palliative: profili giuridici e bioetici

S. Canestrari

Introduce: *A. Bordugo*

Moderatori: *C. Castana, C. Cazzorla, A. Fiumara*

16:30 Indicazioni cliniche alle cure palliative pediatriche

E. Rigotti

16:50 Qualche volta la cura è... uno sguardo

T. Montini



Giovedì 16 Novembre

17:10 Cure palliative: una sfida per l'etica medica
P. Borsellino

17:30 Discussione

17:45 Fine della seconda giornata di lavori



17:45 - 19:00 ASSEMBLEA DEI SOCI



Venerdì 17 Novembre

V SESSIONE PLENARIA | Screening neonatale

Moderatori: *A. Cassio, C. Meli, C. Rossi*

08:30 Iperplasia congenita del surrene: laboratorio
M. Vincenzi

08:50 Screening neonatale delle mucopolisaccaridosi
V. Gragnaniello

09:10 Conferma diagnostica del deficit di VLCAD:
un percorso integrato fra biochimica e genetica
G. Tozzi

09:30 Il ruolo della genetica nei programmi di screening neonatale
C. Cereda

09:50 Siamo pronti per un ulteriore allargamento dello screening?
C. Carducci

10:10 Discussant: *G. Rodella*

10:20 Discussione

10:40 Coffee break

Moderatori: *R. Barone, F. Pisani, P. Strisciuglio*

11:00 COMUNICAZIONI ORALI 2

Nuovo metodo per l'analisi dei metaboliti periferici delle ammine biogene: applicazione ai pazienti affetti da fenilchetonuria
S. Santagata

Sindrome MEDNIK-like: caratterizzazione delle alterazioni nel metabolismo del rame e risposta alla terapia con zinco
S. Schillaci



Venerdì 17 Novembre

I difetti di Aminoacyl-tRNA sintasi:
una nuova causa di pseudostruzione intestinale pediatrica
[B. Siri](#)

L'impatto del trapianto di fegato sul profilo metabolico nell'acidemia
propionica: studi in vivo ed ex vivo
[E. Sacchetti](#)

Cistatina C nei pazienti affetti da fenilchetonuria
[V. Rovelli](#)

Deficit di DNAJC12. Un nuovo disturbo metabolico del
neurosviluppo: caratterizzazione clinica ed outcome
[F. Manti](#)

Il DNA citosolico-mitocondriale libero innesca nei pazienti con
Sindrome di Kearns-Sayre una potente risposta Interferone tipo
I contrastata dal micofenolato mofetile
[D. Martinelli](#)

Relazione tra deficit di vitamina B12 evidenziato allo screening
neonatale e valori di creatina nella diade -mamma bambino nelle
prime epoche di vita
[V. Tagi](#)

Valutazione su cellule intestinali umane Caco-2 dello stato
ossidante e infiammatorio indotto dai sostituti proteici nella dieta di
pazienti PKU: confronto tra miscele standard, a lento rilascio e GMP
[M. Gambino](#)

12:30 *Lunch a buffet*





Venerdì 17 Novembre

13:00 Sessioni sponsorizzate (no ECM)

Sala Turismo - Alexion

Sala Industria - Piam

Sala Commercio - Sanofi

VI SESSIONE PLENARIA | Malattie del metabolismo degli zuccheri

14:30 LETTURA MAGISTRALE

Current management, burden and unmet needs in glycogen storage disorders

Terry G.J. Derks (in streaming)

Introduce: *A. Maiorana*

Moderatori: *G. Biasucci, E. Verduci*

15:00 Monitoraggio continuo del glucosio nelle glicogenosi epatiche
A. Rossi

15:20 Dieta chetogenica e glicogenosi
E. Procopio

15:40 Le galattosemie
F. Porta

16:00 Discussione

16:20 Premiazione dei contributi scientifici

16:30 Chiusura dei lavori del congresso







Mercoledì, 15 Novembre - Ore 12:30 - 13:30

IMMEDICA | Sala Turismo

**Gestione dei disordini del ciclo dell'urea (UCD)
in pazienti adolescenti e giovani adulti:
l'esperienza clinica con il GPB**

- 12:30** Introduzione:
Le difficoltà di gestione di pazienti adolescenti e giovani adulti
affetti da UCD
M. Spada
- 12:45** Dalla teoria alla pratica – alcuni casi clinici da condividere
F. Porta
- 13:15** Take home message:
Come il GPB ha migliorato la gestione di pazienti UCD
adolescenti e giovani adulti?
M. Spada
- 13:20** Q&A

PTC | Sala Commercio

**Screening metabolico neonatale, diagnosi
e trattamento con terapia genica del primo caso italiano
affetto da AADCd**

Moderatore: *A. Pession*

- 12:30** Neonatal screening for AADC deficiency: is it time for Inclusion
in Expanded Newborn Screening panel?
A. Burlina





Moderatore: *V. Leuzzi*

12:55 The first Italian patient treated for AADCd-d with gene therapy:
from diagnosis to brain infusion

R. Battini, F. Pisani

13:20 Q&A e discussione finale

Giovedì, 16 Novembre - Ore 13:00 - 14:00

BIOMARIN | Sala Turismo

PHEel Free. Vivere con la PKU: testimonianze dei pazienti

Moderatore: *F. Mereta*

13:00 Welcome e introduzione

C. Cazzorla, V. Rovelli

13:10 Video-testimoniaza: racconto di un paziente con PKU

C. Cazzorla, V. Rovelli

13:30 Dibattito

C. Cazzorla, V. Rovelli

13:50 Conclusioni

C. Cazzorla, F. Mereta, V. Rovelli



CHIESI | Sala Commercio

La RWE nelle malattie rare: due prospettive a confronto

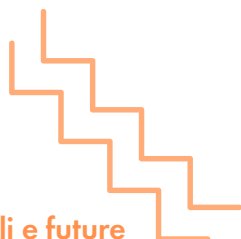
Moderatore: *A. Pession*

- L'importanza della "Natural History" in alfa-mannosidosi:
il paziente al centro per una gestione clinica efficace

S. Fecarotta

- 
- Bisogni insoddisfatti nella malattia di Fabry: clinico e paziente a confronto

S. Sestito



NESTLE' | Sala Industria

Microbiota e malattie metaboliche: sfide attuali e future

- Uno sguardo attraverso la letteratura e i razionali di ricerca per meglio inquadrare quello che sembra essere uno degli ambiti più promettenti delle terapie di domani

Dialogo aperto tra la prof.ssa *E. Borghi*, il prof. *A.B. Burlina* e la prof.ssa *E. Verduci*

Venerdì, 17 Novembre - Ore 13:00 - 14:00

ALEXION | Sala Turismo

Joining forces against metabolic rare diseases: clinical insights to support early identification and management

- Moderatore: *S. Mora*
Introduzione alla Ipofostasia (HPP)
Linee di indirizzo per la diagnosi e gestione del paziente con ipofosfatasia
S. Mora
- Ipofosfatasia (HPP): criteri clinici per una indagine approfondita su identificazione & gestione
M. Pitea

- 
- Discussion e Q&A
Moderatore: A. Tummolo
 - Introduzione deficit di lipasi acida lisosomiale (LAL-D):
Nuovi dati dal registro internazionale
V. Casotti
 - Svelare i segreti del deficit di lipasi acida lisosomiale (LAL-D):
Red flags clinici per una corretta diagnosi e guida alla gestione
A. Tummolo
 - Discussion e Q&A

PIAM | Sala Industria

Profilassi delle infezioni ricorrenti nella gestione del paziente con malattia metabolica ereditaria

Moderatore: A. Pession

- Introduzione
A.B. Burlina
- Aspetti di prevenzione nelle infezioni ricorrenti
A. Villani
- Meccanismi d'azione dei farmaci immunomodulanti
M. Di Gioacchino
- Conclusioni

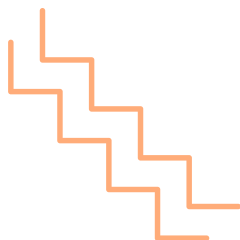




SANOFI | Sala Commercio

Next steps in ASMD: esperienze dal campo di diagnosi e trattamento

- Chairmen: *C. Dionisi Vici, M. Scarpa*
 - What's new?
C. Dionisi Vici
 - Inquadramento patologia e diagnosi
V. Gragnaniello
 - L'esperienza con olipudasi alfa dagli studi clinici
E. Procopio
 - Il dialogo tra il metabolista e lo pneumologo
F. Luppi
 - L'impatto di olipudasi alfa nella gestione di malattia e la qualità di vita come strumento di supporto nella valutazione clinica
Panel discussion & Q&A
Faculty
 - Chiusura
M. Scarpa





SEDE DELL'INCONTRO

Camera di Commercio di Verona
Corso Porta Nuova, 96
Verona

INFORMOS

ISCRIZIONE

Si prega di accedere al sito web del congresso
<https://congressosimmesn.it/iscrizione.php> per infos in merito.
In alternativa, si prega di contattare la Segreteria organizzativa.

Si ricorda che la "full registration" include:

- Accesso alle sessioni scientifiche sia in plenaria che workshop e simposi sponsorizzati; accesso all'area espositiva
- Servizi catering come da programma
- Cena sociale del 16 Novembre
- Kit congressuale

OBIETTIVO FORMATIVO

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

CREDITI FORMATIVI ECM

DueCi Promotion srl ha accreditato l'incontro RES 1463-392637 ottenendo n. 4,8 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.

Con il contributo non condizionante di

PLATINUM SPONSORS

BIOMARIN

Chiesi
global rare diseases

PIAM
Pharma &
Integrative Care

sanofi

Takeda

Vitaflo
Enhancing Lives Together
A Nestlé Health Science Company

GOLD SPONSORS

ALEXION
AstraZeneca Rare Disease

Immedica
pharma

MamoXi

NUTRICIA
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

PTC
THERAPEUTICS
measured by moments

SILVER SPONSORS

Aj
AJINOMOTO

CAMBROOKE

LaCAR Company
One Company. Two Brands.

Orchard
therapeutics

ultragenyx

BRONZE SPONSORS

AimRare
Società Benefit

APR
A Relief COMPANY

DMF PHARMA **FoodAR**

LUCANE **pharma**

RECORDATI
RARE DISEASES
GROUP
Focused on the Few™

TRAVERE
THERAPEUTICS

Amicus
Therapeutics

Blueprint Genetics

EGE TIS
THERAPEUTICS

Segreteria organizzativa e provider ECM



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