



SIMMESN

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

XIV Congresso Nazionale

SIMMESN

“La nostra vita è un’opera *metabolica*
che sfugge al riflesso della ragione”



Chieti - Pescara

Pala Dean Martin | Montesilvano

Martedì 15 – Venerdì 18 ottobre 2024

www.congressosimmesn.it

INDICE

Benvenuto al Congresso	pag. 3
Faculty	pag. 5
Programma	pag. 7
Sessioni sponsorizzate	pag. 19
Informazioni	pag. 37

BENVENUTO AL CONGRESSO

Carissimi,

Il Consiglio Direttivo e il Comitato Organizzatore Locale sono lieti di annunciare il XIV Congresso Nazionale SIMMESN che si terrà al Pala Dean Martin di Montesilvano (Chieti-Pescara) dal 15 al 18 Ottobre 2024.

Siamo certi che i lavori del congresso saranno di elevato spessore scientifico ed offriranno preziosi spunti di discussione. Gli argomenti trattati ed il confronto che ne deriverà ci consentiranno, non solo di allargare le nostre conoscenze sulle Malattie Metaboliche Ereditarie, ma anche di migliorare la pratica clinica quotidiana e l'attività di Screening Neonatale.

Molti i temi che verranno approfonditi e discussi nelle varie sessioni scientifiche in plenaria:

- ◆ malattie metaboliche emergenti in neurologia
- ◆ percorsi clinici per le malattie lisosomiali: esperienze a confronto
- ◆ malattie metaboliche: le sfide in una società multietnica
- ◆ gestione materna e fetale nelle malattie metaboliche ereditarie
- ◆ ruolo della medicina omica nello studio delle malattie metaboliche ereditarie
- ◆ novità e sfide della terapia dietetica

il tutto in una visione quanto più possibile interdisciplinare e di integrazione tra professionisti esperti in assistenza medica, biologia, biochimica, genetica, psicologia, nutrizione e gli altri stakeholders.

Come di consueto sono previste sessioni dedicate alle presentazioni dei migliori contributi selezionati per la comunicazione orale da parte di giovani colleghi.

Quest'anno, per la prima volta, verrà proposta una sessione pre-congressuale su temi di laboratorio, la "Lab-Session", che contiamo possa essere un'ulteriore opportunità di integrazione e collaborazione in rete.

Vi aspettiamo numerosi a Montesilvano!

Prof. Vincenzo De Laurenzi
Presidente XIV Congresso



Prof. Andrea Pession
Presidente SIMMESN



Responsabili Scientifici

Vincenzo De Laurenzi

Andrea Pession

Consiglio Direttivo SIMMESN

Chiara Cazzorla
Simona Fecarotta
Silvia Funghini
Cristiano Rizzo
Juri Zuvadelli

Comitato Organizzatore Locale

Maurizio Aricò
Ines Bucci
Francesco Chiarelli
Carlo Dionisi Vici
Luca Federici
Damiana Pieragostino
Claudia Rossi

Segreteria SIMMESN

Albina Tummolo

Con il patrocinio di



FACULTY

- Alberti Luisella*, Milano
- Aricò Maurizio*, Pescara
- Balbo Piazzon Flavia*, Marsiglia (FR)
- Barone Rita*, Catania
- Biasucci Giacomo*, Piacenza
- Boenzi Sara*, Roma
- Bordugo Andrea*, Udine
- Bruni Giulia*, Firenze
- Bucci Ines*, Chieti
- Burlina Alberto B.*, Padova
- Burlina Alessandro*,
Bassano del Grappa (VI)
- Busà Maria Grazia*, Padova
- Carbone Maria Teresa*, Napoli
- Carducci Claudia*, Roma
- Carella Rosa*, Bari
- Carubbi Francesca*, Modena
- Caruso Ubaldo*, Genova
- Caserta Marina*, Palermo
- Cassanello Michela*, Genova
- Caterino Marianna*, Napoli
- Cazzorla Chiara*, Padova
- Cereda Cristina*, Milano
- Chiarelli Francesco*, Chieti
- Concolino Daniela*, Catanzaro
- Daniotti Marta*, Firenze
- Dardis Andrea Elena*, Udine
- De Curtis Mario*, Roma
- De Laurenzi Vincenzo*, Chieti
- Deodato Federica*, Roma
- Di Fonzo Alessio*, Milano
- Di Ilio Carmine*, Chieti
- Dianin Alice*, Verona
- Dionisi Vici Carlo*, Roma
- Donati Maria Alice*, Firenze
- Fecarotta Simona*, Napoli
- Federici Luca*, Chieti
- Fiori Laura*, Milano
- Frisso Giulia*, Napoli
- Fumagalli Francesca*, Milano
- Funghini Silvia*, Firenze
- Gasperini Serena*, Monza
- Gatta Valentina*, Chieti
- Gentilucci Micaela*, Pescara
- Giovanniello Teresa*, Roma
- Gragnaniello Vincenza*, Padova
- Guaraldo Varvara Elena*, Torino
- Gugelmo Giorgia*, Padova

Jans Judith J.M., Utrecht (NL)
la Marca Giancarlo, Firenze
Leuzzi Vincenzo, Roma
Loro Christian, Padova
Malvania Sabrina, Firenze
Martinelli Diego, Roma
Matricardi Sara, Chieti
Morrone Amelia, Firenze
Olivieri Giorgia, Roma
Paci Sabrina, Milano
Pagliardini Severo, Torino
Pajares Garcia Sonia, Barcellona
Panza Emanuele, Bologna
Parenti Giancarlo, Napoli
Pavone Lorenzo, Catania
Perrone Donnorso Michela, Genova
Pession Andrea, Bologna
Pieragostino Damiana, Chieti
Porta Francesco, Torino
Pretese Roberta, Monza
Procopio Elena, Firenze
Righetti Francesca, Bologna
Rizzo Cristiano, Roma
Rossi Claudia, Chieti

Rovelli Valentina, Milano
Ruggieri Martino, Catania
Ruoppolo Margherita, Napoli
Salviati Leonardo, Padova
Savasta Salvatore, Cagliari
Scala Iris, Napoli
Scarpa Maurizio, Udine
Schiaffino Maria Cristina, Genova
Sechi Annalisa, Udine
Spada Marco, Torino
Strisciunglio Pietro, Napoli
Stuppia Liborio, Chieti
Tarallo Antonietta, Napoli
Taurisano Roberta, Roma
Teofoli Francesca, Verona
Tummolo Albina, Bari
Verduci Elvira, Milano
von den Steinen Cordelia,
Pietrasanta (LU)
Zuccarello Daniela, Vicenza
Zuvadelli Juri, Milano

RIUNIONI GDL (NO ECM)

Hotel Serena Majestic

16:30-18:30

- ◆ **Sala Vespucci:** GdL Cooperazione Internazionale
*Coordina e conduce: **Albina Tummolo***
- ◆ **Sala De Gama:** GdL Terapie Enzimatiche Sostitutive ERT
*Coordina e conduce: **Laura Fiori***
- ◆ **Sala Doria:** GdL Psicologi nelle Malattie Metaboliche Ereditarie
*Coordina e conduce: **Giulia Bensi***
- ◆ **Sala Magellano:** GdL Malattie Metaboliche Ereditarie dell'Adulto
*Coordina e conduce: **Annalisa Sechi***

GRUPPO DI LAVORO DIETETICA (NO ECM)

Sala Colombo

Hotel Serena Majestic

*Moderatori: **Giulia Bruni, Juri Zuvadelli***

- 16:30** Biomarkers di interesse nutrizionale nel management acuto e cronico del paziente metabolico
Andrea Bordugo, Sabrina Paci
- 16:50** Outcomes nutrizionali e di composizione corporea dei pazienti PKU in terapia con Pegvaliase
Christian Loro
- 17:10** Gestione nutrizionale ed esercizio fisico nelle MME: focus sui substrati energetici
Roberta Pretese
- 17:30** Copertura dei fabbisogni di micronutrienti nelle malattie del metabolismo degli aminoacidi: il ruolo dei sostituti proteici
Rosa Carella
- 17:50** Prescrivibilità e accessibilità degli AFMS per i pazienti con malattia metabolica ereditaria: risultati di una survey nazionale
Micaela Gentilucci
- 18:10** Discussione
- 18:30** Fine dei lavori

LAB-SESSION PRE-CONGRESSUALE (NO ECM)
Aula Convegni CAST
Università degli Studi "G. D'Annunzio" | Chieti - Pescara

Moderatori: Michela Cassanello, Andrea Elena Dardis, Cristiano Rizzo

15:00 Second-tier test panel nel DBS in LC-MS/MS: l'esperienza della Catalogna nello screening neonatale

Sonia Pajares Garcia

15:30 Sviluppo e applicazione di un second-tier test multiplex: sei anni di esperienza del centro screening neonatale di Regione Liguria e Lombardia

Michela Perrone Donnorso

16:00 Second-tier test nelle malattie da accumulo lisosomiale

Alberto B. Burlina

16:30 Coffee break

17:00 Leucodistrofia metacromatica e altri disordini

Giancarlo la Marca

17:30 Profilo steroideo in LC-MS/MS nello screening neonatale e nella conferma diagnostica della iperplasia surrenalica congenita

Claudia Rossi

18:00 Tavola rotonda: second-tier test e conferma genetica. Esperienze a confronto

Intervengono: Cristina Cereda, Giulia Frisso, Valentina Gatta, Amelia Morrone, Leonardo Salviati

19:00 Fine dei lavori

SESSIONI PRE-CONGRESSUALI IN PARALLELO (NO ECM)

Pala Dean Martin

MetabERN Italia - Stato dell'arte 2024

Sala del Mare

08:30 Apertura dei lavori

Tavola rotonda

Carlo Dionisi Vici, Maurizio Scarpa, Simona Fecarotta, Annalisa Sechi

10:30 Fine della sessione

Rapporto Gruppi Tecnici:

GT Qualità & GT Rapporto Tecnico Screening Neonatale

Sala Abruzzo

Moderatori: Sara Boenzi, Ubaldo Caruso, Silvia Funghini

08:25 Apertura dei lavori – GT Qualità

08:30 VEQ screening ipotiroidismo congenito

Silvia Funghini

08:45 VEQ screening fenilchetonuria

Luisella Alberti

09:00 VEQ screening fibrosi cistica

Francesca Righetti

09:15 VEQ screening galattosemia

Claudia Carducci

09:30 VEQ screening deficit biotinidasi

Silvia Funghini

09:45 Nuova VEQ second-tier test

Varvara Elena Guaraldo

10:00 Discussione

10:10 MSITA

Cristiano Rizzo

10:25 Discussione

10:30 Fine della sessione

- 10:45** Apertura dei lavori – GT Rapporto Tecnico Screening Neonatale
- 10:50** Screening neonatale per ipotiroidismo congenito, deficit di G6PD e iperplasia congenita del surrene
Francesca Teofoli
- 11:05** Screening neonatale esteso
Alberto B. Burlina, Cristina Cereda, Margherita Ruoppolo
- 11:20** Screening neonatale galattosemia, malattie lisosomiali e immunodeficienze
Sabrina Malvagia
- 11:35** Screening neonatale fibrosi cistica, SMA, biotinidasi
Teresa Giovannello
- 11:50** Discussione
- 12:00** Fine della sessione
Lunch a buffet

12:30 Sessioni sponsorizzate (no ECM)

Sala del Mare – Immedica (piano terra)

Sala D'Annunzio – Revvity (primo piano)

- 13:30** Registrazione al congresso a fini ECM

LAVORI CONGRESSUALI IN PLENARIA

Sala Abruzzo

I SESSIONE PLENARIA | Malattie metaboliche emergenti in neurologia

Moderatori: Vincenzo Leuzzi, Sara Matricardi, Martino Ruggieri

14:00 Paraplegie spastiche da disturbo del metabolismo degli aminoacidi
Emanuele Panza

14:20 Disturbi del movimento e malattie metaboliche ereditarie
Alessio Di Fonzo

14:40 L'ictus nelle malattie metaboliche ereditarie
Alessandro Burlina

15:00 Nuove prospettive terapeutiche per le leucodistrofie
Francesca Fumagalli

15:20 Xantomatosi cerebrotendinea: un fenotipo in evoluzione
Giorgia Olivieri

15:40 Malattia di Lafora: prospettive terapeutiche
Antonietta Tarallo

16:00 Difetti di tRNA sintetasi
Diego Martinelli

16:20 Discussione

16:40 Coffee break

CERIMONIA INAUGURALE (no ECM)

17:00 *Andrea Pession, Vincenzo De Laurenzi*

Saluti istituzionali

Nomina dei soci onorari:

Martino Ruggieri presenta *Lorenzo Pavone*

Marco Spada presenta *Severo Pagliardini*

LETTURA MAGISTRALE

17:30 Il buono, il brutto e il cattivo: falsi miti e nuove verità sulle malattie rare

Liborio Stuppia

Introduce: *Francesco Chiarelli*

LETTURA INAUGURALE (no ECM)

18:00 L'approdo

Cordelia von den Steinen

Moderatori: Ines Bucci, Serena Gasperini, Salvatore Savasta

PRESENTAZIONE DI ABSTRACT SELEZIONATI

18:20 La terapia genica lentivirale in vivo è efficace e sicura a lungo termine in un modello murino di acidemia metilmalonica

Elena Barbon

Infiammazione e inibizione dell'autofagia nella patogenesi precoce della malattia di Gaucher identificata allo screening neonatale: un punto di vista alternativo

Vincenza Gragnaniello

L'acidemia metilmalonica altera il pathway autofagico-lisosomiale

Michele Costanzo

19:10 Fine della prima giornata di lavori

II SESSIONE PLENARIA | **Malattie metaboliche: le sfide in una società multietnica**

LETTURA MAGISTRALE

09:00 Le disuguaglianze e la salute dei bambini migranti

Mario De Curtis

Introduce: Rita Barone

Moderatori: Chiara Cazzorla, Maria Alice Donati, Albina Tummolo

09:30 Lo stile di vita dei genitori e la tradizione culturale: influenza sullo screening neonatale

Marta Daniotti

09:50 La comunicazione nella presa in carico del bambino migrante nelle malattie metaboliche

Maria Grazia Busà

10:10 Discussione

10:30 Coffee break

III SESSIONE PLENARIA | **Screening neonatale e percorsi clinici per le malattie lisosomiali**

Moderatori: Francesca Carubbi, Giancarlo Parenti, Maurizio Scarpa

10:50 Chi e quando vogliamo trattare

Maurizio Aricò

11:10 Tavola rotonda: esperienze a confronto

Intervengono: Simona Fecarotta, Vincenza Gragnaniello, Elena Procopio, Marco Spada

12:10 Discussione

12:30 Lunch a buffet

13:00 Sessioni sponsorizzate (no ECM)

Sala del Mare – Chiesi (piano terra)

Sala D'Annunzio – Orchard Therapeutics (piano 1)

Sala dei Parchi – Sanofi (piano terra)

Moderatori: Marina Caserta, Laura Fiori, Valentina Rovelli

COMUNICAZIONI ORALI – PARTE 1

14:30 Terapia genica con cellule staminali ematopoietiche autologhe (“arsa-cel”) nella leucodistrofia metacromatica ad esordio precoce: effetti su abilità cognitive, linguaggio e alterazioni cerebrali
Salvatore Recupero

Studio clinico di fase I/II di terapia genica ex-vivo con cellule staminali ematopoietiche nella sindrome di Hurler (otl-203): analisi a 4 anni di follow-up

Maria Ester Bernardo

Disregolazione della dinamica mitocondriale e neurodegenerazione in linee cellulari di pazienti con CMAMMA

Sara Tucci

Studio del profilo trascrizionale di osteoblasti GBA 1 knock-out

Eleonora Pavan

La mutazione pS126G nel gene dell'alfa galattosidasi determina alterata glicosilazione dell'enzima e apoptosi: ulteriori evidenze di un meccanismo patogenetico alternativo nella malattia di Fabry

Giuseppe Bonapace

Concordanza tra clinici e genitori nella comunicazione di positività allo screening neonatale per malattie metaboliche e distress parentale

Marco Bani

15:30 *Coffee break*

IV SESSIONE PLENARIA | Gestione materna e fetale nelle malattie metaboliche ereditarie

Moderatori: Daniela Concolino, Sabrina Paci, Pietro Strisciuglio

- 16:00** Genetica e gravidanza medicalmente assistita
Daniela Zuccarello
- 16:30** Terapia nutrizionale in gravidanza
Juri Zuvadelli
- 16:50** Luci e ombre nella gestione della fenilchetonuria materna
Iris Scala
- 17:10** Gestione della gravidanza nei difetti del ciclo dell'urea
Roberta Taurisano
- 17:30** Discussione
- 18:00** Fine della seconda giornata di lavori

18:00-19:00 ASSEMBLEA DEI SOCI

V SESSIONE PLENARIA | Novità e sfide della terapia dietetica

Moderatori: Giacomo Biasucci, Andrea Bordugo, Maria Teresa Carbone

08:30 Ruolo della sepiapterina nella terapia delle iperfenilalaninemie
Alberto B. Burlina

08:50 I sostituti proteici per la PKU sono tutti uguali?
Elvira Verduci

09:10 Glutarico aciduria tipo 1: la dietoterapia dopo i 6 anni
Giulia Bruni

09:30 Diete chetogeniche per le malattie metaboliche ereditarie: applicazioni attuali e necessità future
Alice Dianin

09:50 Personalizzazione dell'intervento nutrizionale attraverso le nuove tecnologie
Giorgia Gugelmo

10:10 Discussione

10:30 Coffee break

Moderatori: Federica Deodato, Francesco Porta, Maria Cristina Schiaffino

COMUNICAZIONI ORALI – PARTE 2

11:00 Sviluppo e validazione di una metodica di sequenziamento long-reads su piattaforma Nanopore per la diagnosi della malattia di Gaucher e la ricerca di varianti genetiche complesse su GBA1
Natascha Bergamin

Risposta al trattamento con sapropterina in tre pazienti con paraparesi spastica ereditaria 11 (SPG11)
Agnese De Giorgi

Impatto della dieta chetogenica sulla sindrome da deficit di GLUT1: identificazione dei meccanismi molecolari responsabili dei miglioramenti del fenotipo in pazienti pediatrici
Cristina Cereda

Pratiche dietetiche emergenti per la Glicogenosi tipo III in 19 centri italiani
Sara Parolisi

Approcci di metabolomica untargeted per la ricerca di nuovi biomarcatori in una paziente pediatrica affetta da malattia di Niemann-Pick B in ERT

Silvia Valentinuzzi

Biomarcatori metabolici liquorali nelle epilessie ad esordio pediatrico: uno studio retrospettivo di coorte su 123 pazienti

Mario Mastrangelo

Alterato metabolismo della dopamina e risposta al trattamento con levodopa/carbidopa nel deficit del trasportatore cerebrale di ormoni tiroidei MCT8

Fabio Bruschi

Espansione del fenotipo neuroradiologico della desmosterolosi in un paziente portatore di nuova mutazione nel gene DHCR24: picco lipidico anormale all'analisi di risonanza spettroscopica cerebrale

Alessandra Verde

Correlazione della personalità e dello stress genitoriale con lo stile alimentare e il controllo metabolico in pazienti con fenilchetonuria trattati precocemente

Rossella Bove

12:30 Lunch a buffet

13:00 Sessioni sponsorizzate (no ECM)

Sala D'Annunzio – Alexion Pharma (piano 1)

Sala del Mare – PTC Therapeutics (piano terra)

VI SESSIONE PLENARIA | Ruolo della medicina omica nello studio delle malattie metaboliche ereditarie

LETTURA MAGISTRALE

14:30 Untargeted Metabolomics and omics-integration in clinical diagnostics of inherited metabolic disease

Judith J.M. Jans

Introduce: **Cristiano Rizzo**

Moderatori: Carmine Di Ilio, Luca Federici, Margherita Ruoppolo

- 15:00** Perfusione extracorporea del fegato espantato da pazienti metabolici sottoposti a trapianto: un innovativo modello per lo studio delle organico-acidurie e dei difetti del ciclo dell'urea
Carlo Dionisi Vici
- 15:20** Approccio integrato di proteomica e metabolomica per lo studio delle malattie metaboliche
Damiana Pieragostino
- 15:40** Modifiche post-traduzionali nella ricerca traslazionale nelle malattie metaboliche ereditarie
Marianna Caterino
- 16:00** Genomic newborn screening: present and future
Flavia Balbo Piazzon
- 16:20** Discussione
- 16:30** Premiazione dei contributi scientifici
- 16:40** Chiusura dei lavori del congresso

SESSIONI SPONSORIZZATE (no ecm)

Mercoledì 16 ottobre 2024

Inizio ore 12.30 – fine ore 13.30

IMMEDICA - Sala del Mare (piano terra)

Nuove evidenze nella gestione dei pazienti affetti da UCD

12:30 Early-mild-late onset UCD: approcci personalizzati nelle diverse manifestazioni cliniche

Francesca Menni

12:55 ARG1-D: conoscere per riconoscere: il valore della multidisciplinarietà per una tempestiva presa in carico del paziente

Serena Gasperini

13:20 Q&A and take home messages

Faculty

REVVITY - Sala D'Annunzio (primo piano)

Learn more about Revvity's advances in newborn screening software and sequencing research

Justin Anderle

EVOYA offers a cloud-based solution for effective laboratory data management, while our end-to-end NGS

Efe-Janin Denirata

Research solution provides a flexible and comprehensive workflow to meet your laboratory's needs

Jessica Fosselman

Giovedì 17 ottobre 2024

Inizio ore 13.00 – fine ore 14.00

CHIESI - Sala del Mare (piano terra)

RARE LAND: un emozionante viaggio di scoperta

Relatrice: **Serena Gasperini**

ORCHARD THERAPEUTICS - Sala D'Annunzio (piano 1)

La vita è tempo. Il tempo è vita. Efficacia a lungo termine della terapia genica per la leucodistrofia metacromatica e urgenza della diagnosi

La leucodistrofia metacromatica: la malattia, le difficoltà diagnostiche e la necessità di una diagnosi precoce

Federica Deodato

L'urgenza dello screening neonatale per la MLD: l'esperienza italiana ed internazionale

Giancarlo la Marca

Efficacia e durabilità della terapia genica ex vivo per la MLD: dati del follow up a medio-lungo termine di Arsa-cel nel trattamento della leucodistrofia metacromatica e raccomandazioni MLDi di follow up e trattamento dei pazienti identificati tramite NBS

Francesca Fumagalli

Q&A

Faculty

SANOFI - Sala dei Parchi (piano terra)

Evoluzione nel trattamento dell'ASMD e della malattia di Pompe: l'esperienza con olipudasi alfa e avalglucosidasi alfa

Moderatori: **Francesca Carubbi, Andrea Pession, Antonio Toscano**

Opening

Andrea Pession

Introduzione ASMD

Francesca Carubbi

Dagli studi clinici alla Real-world practice: conferma dell'efficacia di olipudasi alfa nella gestione clinica

Annalisa Madeo

Introduzione malattia di Pompe

Antonio Toscano

Le prime esperienze italiane di Real-world evidence: l'impatto clinico di avalglucosidasi alfa nella gestione del paziente con malattia di Pompe

Vincenza Gragnaniello

La "buona giornata" del paziente: come definirla, misurarla e supportarla
Panel discussion e Q&A

Faculty

Closing remarks

Francesca Carubbi, Andrea Pession, Antonio Toscano

Venerdì, 18 ottobre 2024

Inizio ore 13.00 – fine ore 14.00

ALEXION PHARMA - Sala D'Annunzio (piano 1)

Migliorare gli outcome dei pazienti con LAL-D: dal sospetto diagnostico al trattamento

13:00 Introduzione ai lavori

Moderatore: Carlo Dionisi Vici

13:10 La LAL-D ad esordio infantile

Simona Fecarotta

13:25 La LAL-D ad esordio pediatrico/adulto

Albina Tummolo

13:40 Aumentare il sospetto di LAL-D per migliorare l'outcome dei pazienti

Carlo Dionisi Vici

13:50 Domande e take home messages

Carlo Dionisi Vici

PTC THERAPEUTICS - Sala del Mare (piano terra)

AADCd roadmap from Neonatal Metabolic Screening to Gene therapy treatment

*Moderatore: **Andrea Pession***

13:00 Neonatal screening for AADCd: the Italian scenario
Alberto B. Burlina

*Moderatore: **Francesco Pisani***

13:15 AADCd Gene Therapy Administration in the putamen: the role of the neurosurgeon in the Multidisciplinary team
Luca D'Angelo

13:30 The first Italian patient treated for AADCd with gene therapy: outcomes after one year follow up post gene therapy treatment
Roberta Battini

13:45 Q&A session and discussion
Roberta Battini, Alberto B. Burlina, Luca D'Angelo, Andrea Pession, Francesco Pisani

VIVERE CON LA PKU ⁽¹⁾

La PKU non trattata è caratterizzata da elevati livelli di fenilalanina e gravi sintomi cognitivi ⁽²⁾



* Sintomi più comuni nei bambini e adulti affetti da PKU secondo una survey quantitativa condotta su 631 soggetti nel Regno Unito. ⁽¹⁾

La storia della PKU è ricca di risultati, per un futuro sempre più promettente per la vita dei pazienti. ⁽³⁾

PKU: fenilchetonuria.

Bibliografia: 1. Ford S, et al. Living with Phenylketonuria: Lessons from the PKU community. Mol Genet Metab Rep. 2018;17:57-63.
2. Sawin EA, et al. Differential effects of low-phenylalanine protein sources on brain neurotransmitters and behavior in C57Bl/6-Pah(enu2) mice. Mol Genet Metab. 2014;111(4):452-61. 3. Macleod EL, Ney DM. Nutritional Management of Phenylketonuria. Ann Nestle Eng. 2010;68(2):58-69.

BIOMARIN®

WE WORK FOR HOPE

Taking on the rare opportunity to truly impact lives.

Il nostro focus sono le malattie rare, per le quali sviluppiamo terapie innovative, *first- o best-in-class*

ACONDROPLASIA

FENILCHETONURIA (PKU)

EMOFILIA

CEROIDOLIPOFUSCINOSI
NEURONALE DI TIPO 2

MUCOPOLISACCARIDOSI IVA
e VI (MPS IVA e VI)



Chiesi Global Rare Diseases è un'unità di business del Gruppo Chiesi, creata per offrire terapie innovative e soluzioni per le persone affette da malattie rare.

Essendo un'azienda a conduzione familiare, il Gruppo Chiesi si impegna a creare un mondo in cui sia comune avere una terapia per tutte le malattie e agisce come una forza positiva per la società e il pianeta.

L'obiettivo dell'unità Global Rare Diseases è garantire un accesso equo affinché il maggior numero possibile di persone possa vivere la vita più appagante possibile.

L'unità collabora con la comunità delle malattie rare in tutto il mondo per dare voce alle persone non adeguatamente servite dal sistema sanitario.

Per maggiori informazioni, visita
www.chiesirarediseases.com.



Certified



Questa impresa rispetta
alti standard di impatto
ambientale e sociale positivo.

Corporation

 **Chiesi**
global rare diseases 



NUTRICIA

LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

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

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

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



Satisfying unmet medical needs



Malattie Metaboliche Ereditarie
Nutrizione Ricerca e Sviluppo



mamoxi.it

Vitaflo™

Innovazione nella Nutrizione

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



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

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



Enhancing Lives Together
A Nestlé Health Science Company

mevalia | AMINO ACIDS



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



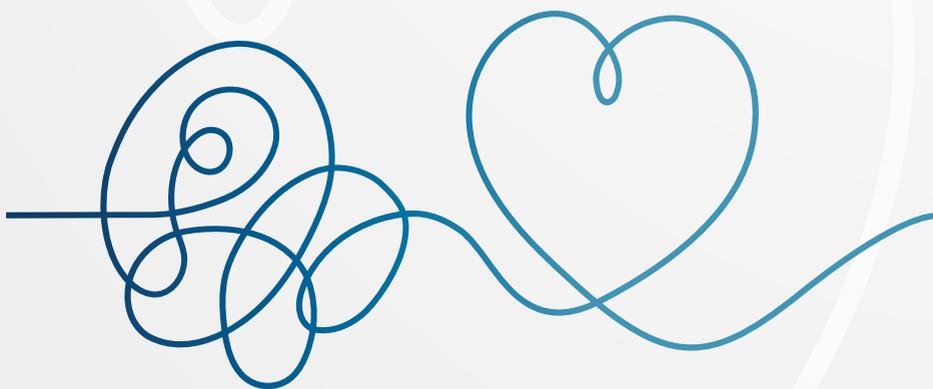
Enhancing Lives Together
A Nestlé Health Science Company

mevalia AMINO ACIDS



Vitaflo in Association
With You

Il nuovo portale di formazione
VIA per gli operatori sanitari



Semplifica la cura
Semplifica la vita



PIAM

Pharma &
Integrative Care

We are an Italian pharmaceutical company committed to providing doctors and patients with products that derive from incremental innovation and technological formulation, independently of whether they are drugs, food supplements or food for special medical purposes.

We stand out as reference point for medical specialists and patients by developing and offering state-of-the-art solutions that help improve therapeutic compliance, especially in the rare and niche disease area, while still ensuring that patients have full access to the pharmaceutical and medical food options they need.

We work alongside the medical and scientific community and together with international partners who hold high technological expertise to identify and deliver the best therapeutic solutions more quickly.





Empowering lives: Revvity's commitment to rare disease awareness

According to WHO, **1** or less per 1000 individuals are diagnosed with a **rare diseases**

There are **7000 rare diseases** that are known today

85 babies daily get a healthier start to life (Due to screening)

33M babies screened annually by **Revvity screening systems**

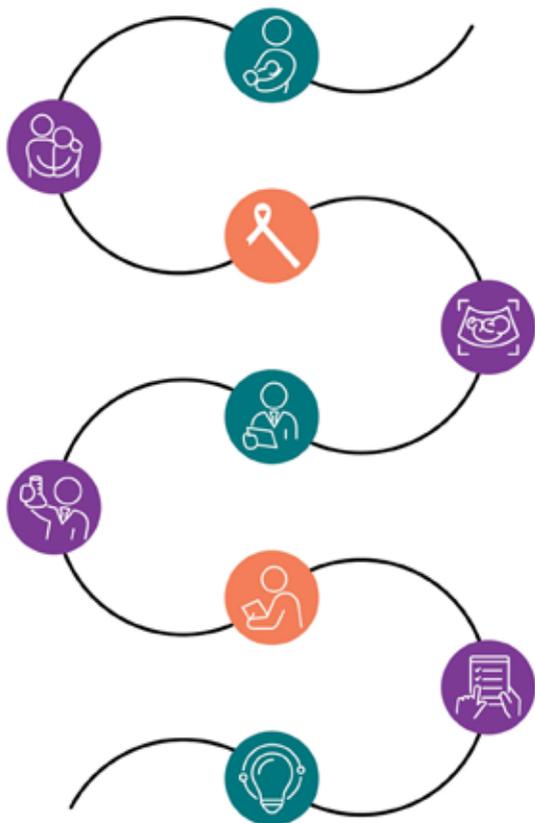
800M babies screened globally with **Revvity products** over 28 years

More than **300 million** people globally are affected by a **rare disease**

55+ disorders are screened for by **Revvity**

550+ newborn screening labs are supported by **Revvity**

110 countries are served by **Revvity**

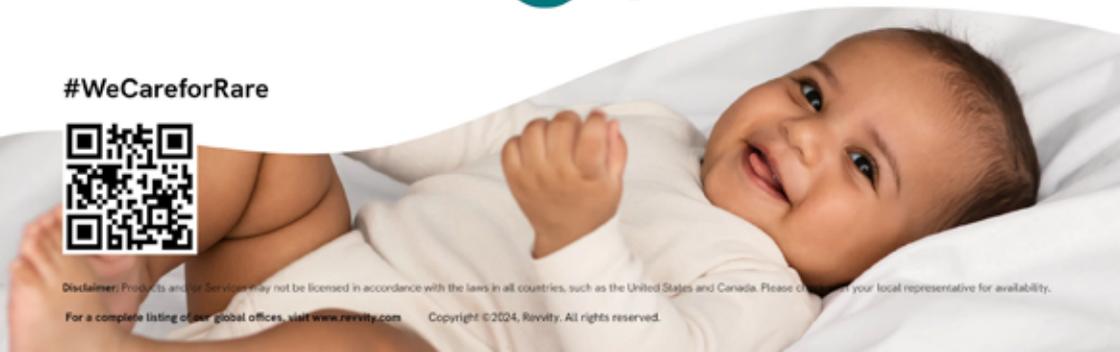


#WeCareforRare



Disclaimer: Products and/or Services may not be licensed in accordance with the laws in all countries, such as the United States and Canada. Please contact your local representative for availability.

For a complete listing of our global offices, visit www.revvity.com Copyright ©2024, Revvity. All rights reserved.



●

Evoluzione nel trattamento dell'ASMD e della malattia di Pompe: l'esperienza con olipudasi alfa e avalglucosidasi alfa

●

Lunch Symposium Sanofi
Giovedì 17 ottobre 2024 ore 13:00 - 14:00
Sala dei Parchi

Faculty:

Prof.ssa Francesca **CARUBBI** (Modena), Prof. Andrea **PESSION** (Bologna),
Prof. Antonio **TOSCANO** (Messina)

Dr.ssa Vincenza **GRAGNANIELLO** (Padova), Dr.ssa Annalisa **MADEO** (Genova)

sanofi



•

Cerchiamo nuove strade
per combattere
*malattie croniche,
complesse e rare*

•

We are Sanofi

Da oltre 40 anni, siamo impegnati nella ricerca e nel perfezionamento delle terapie per le malattie rare. Siamo stati pionieri nel trattamento delle malattie rare d'accumulo lisosomiale, contribuendo a migliorare la quotidianità di chi vi convive e delle loro famiglie.

Grazie al nostro impegno per diagnosi più rapide, trattamenti innovativi, accesso sostenibile e supporto lungo tutto il percorso del paziente, la missione di Sanofi rimane chiara: sfidiamo i confini della scienza per migliorare la vita delle persone.

sanofi



Better Health, Brighter Future

C'è molto altro che possiamo fare per migliorare la vita delle persone. Guidati dalla passione nel realizzare questo obiettivo, noi di Takeda rendiamo disponibili farmaci innovativi sin dal 1781.

Oggi affrontiamo ovunque nel mondo differenti temi che riguardano la salute, dalla prevenzione alla cura, con la stessa ambizione: fornire nuove soluzioni terapeutiche che facciano realmente la differenza nella vita delle persone, il prima possibile.

Con la nostra esperienza e patrimonio di conoscenze in oncologia, gastroenterologia, neuroscienze, malattie rare, vaccini e farmaci plasmaderivati, noi di Takeda saremo sempre impegnati a migliorare il futuro della salute.

Takeda Italia

www.takeda.com/it-it/



INFORMAZIONI

SEDE DELL'INCONTRO

Pala Dean Martin

Via Aldo Moro - Montesilvano (Chieti-Pescara)

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 420363 assegnando n. 4,5 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.

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA E PROVIDER 1463



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

Con il contributo non condizionante di

PLATINUM SPONSORS

BOMARIN®

 **Chiesi**
global rare diseases



 **NUTRICIA**
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

 **Immedica**
pharma

 **Orchard**
therapeutics



PIAM
Pharma &
Integrative Care

 **PTC**
THERAPEUTICS
measured by moments

sanofi



Vitaflo™

Enhancing Lives Together
A Nestlé Health Science Company

GOLD SPONSORS

 **MamoXi**

 **metaX**
INSTITUT FÜR DIÄTIK

revvity

BRONZE SPONSORS

 **Aj**
AJINOMOTO

CAMBROOKE™

ultragenyx



ZenTech
LaCAR Company
Newborn Screening



AimRare
Società Benefil

ALEXION®
AstraZeneca Rare Disease

 **Amicus**
Therapeutics

Blueprint Genetics

 **DMF**
PHARMA  **FoodAR**

EGETIS
THERAPEUTICS

 **LUCANE**
pharma

 **RECORDATI**
RARE DISEASES

 **TRAVERE™**
THERAPEUTICS

Waters™