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

XVI
CONGRESSO NAZIONALE SIMMESN 2026

MILANO
25-27 NOVEMBRE
MILAN MARRIOTT HOTEL

www.congressosimmesn.it

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 e Prof.ssa Cristina Cereda
Presidenti del Congresso

COMITATO SCIENTIFICO

Presidente SIMMESN
Margherita Ruoppolo

Presidente Onorario del Congresso
Gian Vincenzo Zuccotti

Presidenti del Congresso
Elvira Verduci, Cristina Cereda

Consiglio Direttivo SIMMESN
Alice Dianin
Vincenza Gragnaniello
Diego Martinelli
Amelia Morrone
Claudia Rossi

Segreteria SIMMESN
Albina Tummolo

Comitato Organizzatore Locale
Giuseppe Banderali
Graziella Cefalo
Viola Crescitelli
Martha Faraguna
Laura Fiori
Francesca Furlan
Serena Gasperini
Francesca Menni
Chiara Montanari
Sabrina Paci
Francesco Tagliaferri
Davide Tonduti

FACULTY

Aiuti Alessandro, Milano
Alberti Luisella, Milano
Allegri Annalisa, Genova
Badolato Raffaele, Brescia
Banderali Giuseppe, Milano
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
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
Giorda Sara, Torino
Giovanniello Teresa, Roma
Giovannini Marcello, Milano
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
Moscatelli Andrea, Genova
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 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 PORTA
SALA PARINI
SALA MONTI

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***

18:30 Fine della prima giornata di lavori

GIOVEDÌ 26 NOVEMBRE

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 PORTA
SALA PARINI
SALA MONTI

12:15 **COMUNICAZIONE ORALI** (PARTE PRIMA)

Moderano: ***Rita Barone, Francesco Tagliaferri (prima parte)***
Andrea Bordugo, M. Teresa Carbone, Francesca Carubbi (seconda parte)

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 | ***Andrea Moscatelli***

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 PORTA
SALA PARINI
SALA MONTI

12:00 Brunch

12:30 **COMUNICAZIONE ORALI** (PARTE SECONDA)

Moderano: ***Viola Crescitelli, Vincenzo Leuzzi, Amelia Morrone (prima parte)***
M. Alice Donati, Simona Fecarotta (seconda parte)
Francesco Porta, Pietro Strisciuglio, Nicola Vitturi (terza parte)

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

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 all'accesso.

RESTATE AGGIORNATI VISITANDO IL SITO DEL CONGRESSO: TROVERETE NELLE SETTIMANE A SEGUIRE TUTTE LE ULTIME NOVITÀ SU PROGRAMMA, ABSTRACT, SPONSOR, INFORMAZIONI UTILI.

CLICCA PER ACCEDERE AL SITO WEB

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