

12 - 14 Novembre

2025



SIMMESN

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

XV CONGRESSO NAZIONALE

MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE: IL FUTURO È ADESSO

HILTON SORRENTO PALACE, SORRENTO (NA)

Benvenuto al Congresso

Care Colleghe e cari Colleghi,

siamo lieti di annunciare il XV Congresso Nazionale SIMMESN che si terrà presso il centro congressi dell'Hilton Sorrento Palace, a Sorrento, dal 12 al 14 Novembre 2025.

Decenni di evoluzione nelle conoscenze della biologia e della clinica delle malattie metaboliche ereditarie, insieme alle nuove opportunità offerte dai rapidi progressi della tecnologia, ci permettono oggi di fare un bilancio su quanto abbiamo appreso in questi anni e di guardare con rinnovato interesse alle prospettive diagnostiche e terapeutiche future.

Questi saranno i temi principali del Congresso: discuteremo i progressi della ricerca preclinica, le nuove frontiere terapeutiche nel campo delle malattie metaboliche e le sfide legate alla traduzione della ricerca di base in sperimentazioni cliniche.

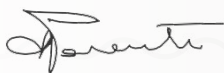
Ampio spazio sarà inoltre dedicato ai nuovi orizzonti nello screening neonatale, all'identificazione di nuovi marcatori di malattia e metaboliti, nonché alle potenzialità, ma anche le sfide, offerte dalle più recenti metodiche di analisi genomica.

Il Congresso sarà anche l'occasione per fare il punto sugli approcci terapeutici di tipo nutrizionale, anch'essi in continua evoluzione, e per sottolineare l'importanza di una maggiore comprensione della fisiopatologia delle malattie metaboliche, condizione essenziale per individuare nuove aree di intervento. 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 i contenuti del congresso risultino attrattivi e di interesse, rispondendo alle aspettative dei soci e dei partecipanti, con temi che mirano a coinvolgere tutte le diverse professionalità che animano la nostra società.

Ci auspichiamo di incontrarvi numerosi a Sorrento.

Prof. Giancarlo Parenti
*Presidente XV Congresso
Nazionale SIMMESN*



Prof. Andrea Pession
Presidente SIMMESN



Responsabili Scientifici

Giancarlo Parenti

Andrea Pession

Consiglio Direttivo SIMMESN

Alice Dianin

Vincenza Gragnaniello

Diego Martinelli

Amelia Morrone

Claudia Rossi

Comitato Organizzatore Locale

Marianna Alagia

Alberto Auricchio

Andrea Ballabio

Nicola Brunetti-Pierri

Maria Teresa Carbone

Simona Fecarotta

Giulia Frisso

Luigi Pavone

Alessandro Rossi

Margherita Ruoppolo

Iris Scala

Antonietta Tarallo

Segreteria SIMMESN

Albina Tummolo



Faculty

Alberti Luisella, Milano
Andria Generoso, Napoli
Ardissone Anna, Milano
Banci Elena, Firenze
Bani Marco, Milano
Barone Rita, Catania
Bellenger Sylvain, Parigi (FR)
Biancalana Edoardo, Firenze
Biasucci Giacomo, Piacenza
Boenzi Sara, Roma
Bonham Jim, Sheffield (UK)
Brodosi Lucia, Bologna
Brunetti-Pierri Nicola, Napoli
Bruni Giulia, Firenze
Burlina Alberto B., Padova
Carbone Maria Teresa, Napoli
Carducci Claudia, Roma
Carella Rosa, Bari
Carubbi Francesca, Modena
Cazzorla Chiara, Padova
Cereda Cristina, Milano
Chesini Fabio, Verona
Concolino Daniela, Catanzaro
Dardis Andrea Elena, Udine
De Laurenzi Vincenzo, Chieti
Dianin Alice, Verona
Dionisi Vici Carlo, Roma
Donati Maria Alice, Firenze
Favaro Aurora, Verona
Fecarotta Simona, Napoli
Filosto Massimiliano, Brescia
Frisso Giulia, Napoli
Funghini Silvia, Firenze
Gasperini Serena, Monza
Giorda Sara, Torino
Giovanniello Teresa, Roma
Gragnaniello Vincenza, Padova

Guaraldo Varvara Elena, Torino
la Marca Giancarlo, Firenze
Leoni Simona, Milano
Leuzzi Vincenzo, Roma
Limongelli Giuseppe, Napoli
Loro Christian, Padova
Madeo Annalisa, Genova
Malvagia Sabrina, Firenze
Mangiacavalli Barbara, Roma
Martinelli Diego, Roma
Massimino Elena, Roma
Menni Francesca, Milano
Miele Giuseppina, Napoli
Mongini Tiziana, Torino
Morrone Amelia, Firenze
Musumeci Olimpia, Messina
Noto Davide, Palermo
Palazzani Laura, Roma
Parenti Giancarlo, Napoli
Perrone Donnorso Michela, Genova
Pession Andrea, Bologna
Piccinini Enrico
Piccolo Pasquale, Napoli
Pierattini Valentina, Firenze
Porta Francesco, Torino
Procopio Elena, Firenze
Rizzo Cristiano, Roma
Rossi Alessandro, Napoli
Rossi Claudia, Chieti
Ruoppolo Margherita, Napoli
Salvatore Franco, Napoli
Santagata Silvia, Roma
Santoro Lucia, Ancona
Savasta Salvatore, Cagliari
Sechi Annalisa, Udine
Simonetti Simonetta, Bari
Spada Marco, Torino



Faculty

Strisciuglio Pietro, Napoli
Teofoli Francesca, Verona
Toscano Antonio, Messina
Tummolo Albina, Bari
Urban Maria Letizia, Firenze
van der Ploeg Ans T., Rotterdam (NL)
Ventura Paolo, Modena
Verduci Elvira, Milano
Vitaglione Paola, Napoli
Vitturi Nicola, Padova
Zancan Stefano, Milano
Zuvadelli Juri, Milano



SESSIONI PRE-CONGRESSUALI IN PARALLELO (no ecm)

Academy

Gruppo di Lavoro malattie metaboliche ereditarie dell'adulto
Sala Nettuno 1

14:00 Introduzione *Annalisa Sechi, M. Letizia Urban*

I SESSIONE

LE COMPLICANZE A LUNGO TERMINE DELLE MME

Moderatori: *Annalisa Sechi, M. Letizia Urban*

Sovrappeso e steatosi epatica

14:10 Presentazione del caso clinico *Lucia Brodosi*

14:20 Lettura *Francesca Carubbi*

14:40 Discussione

Le complicanze neoplastiche

14:50 Presentazione del caso clinico *Simona Leoni*

15:00 Lettura *Davide Noto*

15:20 Discussione

Tirosemia e alcaptonuria nell'adulto, luci e ombre

15:30 Presentazione del caso clinico *Fabio Chesini*

15:40 Lettura *Nicola Vitturi*

16:00 Discussione

16:10 Coffee break



II SESSIONE

ESORDIO NEUROLOGICO IN ETÀ ADULTA DELLE MME

Moderatori: *Tiziana Mongini, Olimpia Musumeci*

Diagnosi differenziale dell'iperCKemia, quando pensare metabolico

- 16:40** Presentazione del caso clinico *Edoardo Biancalana*
16:50 Lettura *Antonio Toscano*
17:10 Discussione

Le malattie mitocondriali dai sintomi alla diagnosi

- 17:20** Presentazione del caso clinico *Giuseppina Miele*
17:30 Lettura *Massimiliano Filosto*
17:50 Discussione

- 18:00** Fine della sessione

Lysosomal diseases: updates on diagnosis and therapy

Gruppo di Lavoro Cooperazione Internazionale

Sala Nettuno 3

Coordinatore: *Albina Tummolo*

- 16:00** From the lipid profile to the diagnosis of a lipid-related lysosomal disorder: from LAL-D to ASMD

The role of imaging in the pretherapy follow-up of screened lysosomal disorders

Transforming the clinical outcomes with early treatment of lysosomal disorders: the Pompe disease as a paradigm

The landscape of the therapeutic approach to Fabry disease in children: what and when

Advanced therapy for lysosomal disorders: where are we?

- 18:00** End of session



SESSIONI PRE-CONGRESSUALI IN PARALLELO (no ecm)

MetabERN Italia

Sala Nettuno 3

08:30 Apertura dei lavori *Serena Gasperini*

10:30 Fine della sessione

Gruppo di Lavoro Dietetica

Sala Nettuno 1

Moderatori: *Giulia Bruni, Juri Zuvadelli*

10:00 Apertura dei lavori

10:05 Trapianto di fegato in leucinosi:
12 anni di follow-up nutrizionale
Christian Loro

10:20 Dalla dietoterapia alla dieta libera:
i pazienti PKU aderiscono alla dieta mediterranea?
Rosa Carella

10:35 Valutazione delle abitudini alimentari e dei parametri
glucometrici in pazienti adulti con GSD I:
rischio di overtreatment?
Elena Massimino

10:50 Discussione

11:05 **Sessione interattiva**
Nutrizione enterale nelle MME:
dalla teoria alla pratica clinica
Elena Banci, Alice Dianin



- 11:35** Dilemmi e sfide dietetiche: presentazione e discussione di casi clinici.
- Induzione di dieta chetogenica in adolescente con iperinsulinismo congenito da difetto di GCK
Aurora Favaro
 - Utilizzo del latte di asina integrato in neonato con diagnosi di difetto di VLCAD e proctocolite allergica
Valentina Pierattini

12:00 Fine della sessione

Rapporto Gruppi Tecnici (Qualità & Rapporto Tecnico)
Auditorium Sirene

Moderatori: *Sara Boenzi, Cristina Cereda, Silvia Funghini*

- 08:25** Apertura dei lavori - GT Qualità
- 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
- Tavola rotonda
Proficiency testing
- 09:45** VEQ second-tier test, progetto pilota
Michela Perrone Donnorso
- 10:05** MSITA *Claudia Carducci, Cristiano Rizzo*
- 10:25** Discussione e conclusioni
- 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 <i>Francesca Teofoli</i>
11:00	Screening neonatale esteso <i>Alberto B. Burlina, Margherita Ruoppolo</i>
11:20	Screening neonatale galattosemia, malattie lisosomiali e immunodeficienze <i>Sabrina Malvagia</i>
11:35	Screening neonatale fibrosi cistica, SMA, biotinidasi <i>Teresa Giovanniello</i>
11:50	Discussione e conclusioni
12:00	Fine della sessione
12:05	<i>Lunch a buffet</i>
12:40 13:40	Sessioni parallele sponsorizzate (no ECM) Sala Nettuno 1 Sala Nettuno 3

Registrazione al congresso a fini ECM



LAVORI CONGRESSUALI IN PLENARIA

Auditorium Sirene

I SESSIONE

NUOVE FRONTIERE DELLE TERAPIE PER LE MALATTIE METABOLICHE

Moderatori: *Vincenza Gragnaniello, Francesco Porta*

14:00 ERT: after 35 years, what have we learned?
From Gaucher Disease to Fabry, Pompe and ASMD
Ans T. van der Ploeg

14:20 Terapia genica, genome editing: presente e futuro
Nicola Brunetti-Pierri

14:40 Terapia con HSCT in malattie metaboliche
con coinvolgimento neurologico
Anna Ardisson

15:00 **TAVOLA ROTONDA (non ECM)**
Conducono: *Generoso Andria, Vincenzo Leuzzi*
Sperimentazioni cliniche nelle malattie
metaboliche ereditarie

Intervengono:

Medico ricercatore *Simona Fecarotta*

Infermiere di ricerca *Barbara Mangiacavalli*

Eticista *Laura Palazzani*

Farmindustria *Enrico Piccinini*

Ricerca indipendente (Fondazione Telethon)

Stefano Zancan

16:20 Discussione

16:40 *Coffee break*



17:10**CERIMONIA INAUGURALE (non ECM)***Andrea Pession, Giancarlo Parenti*

Saluti istituzionali

Nomina socio onorario *Pietro Strisciuglio*Presenta: *Giancarlo Parenti*Nomina socio onorario *Maria Alice Donati*Presenta: *Amelia Morrone***17:30****LETTURA INAUGURALE - MAGISTRALE**Introduce: *Franco Salvatore*

Se l'intelligenza fosse sensibilità:

riflessioni sul ragionamento nell'arte

*Sylvain Bellenger*Moderatori: *Elena Procopio, Simonetta Simonetti***18:00**

Presentazione di abstract selezionati - n. 3

19:00

Fine della prima giornata di lavori



II SESSIONE

EVOLUZIONE DELLA TERAPIA NUTRIZIONALE TRA TRADIZIONE, SCIENZA E INNOVAZIONE TECNOLOGICA

08:30

LETTURA MAGISTRALE

Introduce: *Alice Dianin*

Approccio nutrizionale: tra tradizione e innovazione
Elvira Verduci

Moderatori: *Giulia Bruni, Maria Teresa Carbone, Alessandro Rossi*

09:00

Il counseling nutrizionale per migliorare
l'aderenza alla terapia dietetica nei pazienti con PKU
Sara Giorda

09:20

Riduzione delle fluttuazioni giornaliere
di fenilalanina ematica in risposta a un sostituto
proteico a rilascio prolungato in un gruppo
di pazienti PKU
Juri Zuvadelli

09:40

Apporto e status dei micronutrienti nei pazienti
sottoposti a terapia dietetica
Albina Tummolo

10:00

Innovazione alimentare nell'era
della nutrizione personalizzata
Paola Vitaglione

10:20

Discussione

10:40

Coffee break



COMUNICAZIONI ORALI (PRIMA PARTE)

Moderatori: *Marco Bani, Giacomo Biasucci, Daniela Concolino*

11:00	Comunicazione 1
11:10	Comunicazione 2
11:20	Comunicazione 3
11:30	Comunicazione 4
11:40	Comunicazione 5
11:50	Comunicazione 6
12:00	Fine della sessione

12:15
13:15

Sessioni parallele sponsorizzate (no ECM)
Sala Nettuno 1
Sala Nettuno 3

13:15 *Lunch a buffet*

III SESSIONE SCREENING E METABOLITI

14:00 **LETTURA MAGISTRALE**
Introduce: *Giancarlo la Marca*
Evolution of newborn screening programs
Jim Bonham

Moderatori: *Cristina Cereda, Davide Noto, Claudia Rossi*

14:30 Nuovi biomarcatori validati nel follow up
delle terapie delle malattie metaboliche
Cristiano Rizzo

14:50 Integrazione di biochimica e genetica
nei programmi di screening neonatale
Giulia Frisso



- 15:10** Le varianti VUS: come decodificare le incertezze
Andrea Elena Dardis
- 15:30** Ruolo della genomica nei programmi di screening neonatale
Alberto B. Burlina
- 15:50** Discussione
- 16:10** Coffee break

IV SESSIONE

L'EVOLUZIONE DELLO STUDIO DELLA FISIOPATOLOGIA DELLE MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE

- 16:30** **LETTURA MAGISTRALE**
Introduce: *Marco Spada*
Modifiche post traduzionali delle proteine
Margherita Ruoppolo

Moderatori: *Vincenzo De Laurenzi, Pietro Strisciuglio*

- 17:00** Il modeling delle malattie metaboliche
Amelia Morrone
- 17:20** Mitocondri ed infiammazione, implicazioni traslazionali
Diego Martinelli
- 17:40** Discussione
- 18:00** Fine della seconda giornata di lavori

18:00 - 19:00

ASSEMBLEA DEI SOCI

ELEZIONE DEL PRESIDENTE E DEL TESORIERE



COMUNICAZIONI ORALI (SECONDA PARTE)

Moderatori: *Chiara Cazzorla, Annalisa Madeo, Salvatore Savasta*

08:30 Comunicazione 7

08:40 Comunicazione 8

08:50 Comunicazione 9

09:00 Comunicazione 10

09:10 Fine della sessione

09:20 Sessioni parallele sponsorizzate (no ECM)
10:20 Sala Nettuno 1
Sala Nettuno 3

10:25 Coffee break

V SESSIONE

AGGIORNAMENTI SU MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE

10:45 LETTURA MAGISTRALE

Introduce: *TBD*

Malattie da deficit di glicosilazione *Rita Barone*

Moderatori: *Francesca Carubbi, Francesca Menni, Lucia Santoro*

11:15 TBD

11:35 Il trattamento personalizzato del paziente affetto da fenilchetonuria
Alberto B. Burlina



- 11:55** Interessamento cardiologico nelle malattie da accumulo lisosomiale
Giuseppe Limongelli
- 12:15** Lisosoma, autofagia e traffico intracellulare: il profilo di una nuova categoria di malattie lisosomiali
Carlo Dionisi Vici
- 12:35** Le porfirie acute: dalla diagnosi alle nuove terapie
Paolo Ventura
- 12:55** Terapia genica ed editing genomico nelle malattie metaboliche con danno epatico: la malattia di Wilson come paradigma
Pasquale Piccolo
- 13:15** La malattia di Wilson e i disturbi del metabolismo del rame interessanti il fegato: quadri clinici e approcci terapeutici *Diego Martinelli*
- 13:35** Discussione

SESSIONE CONCLUSIVA

- 13:50** Premiazione dei contributi scientifici
- 14:00** Chiusura dei lavori del congresso
Giancarlo Parenti, Andrea Pession



Informazioni

SEDE DELL'INCONTRO

Hilton Sorrento Palace

Via Rivolo S. Antonio, 13, Sorrento (Napoli)

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 454346 assegnando n. 3,9 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.

ISCRIZIONI

Per iscriversi al congresso si prega di accedere al sito:
www.congressosimmesn.it

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA E PROVIDER 1463



DueCi Promotion Srl
Via S. Stefano, 75 - 40125 Bologna
Referente: Giorgia Grillenzoni
Cell: 340 7393656
ggrillenzoni@duecipromotion.com
www.duecipromotion.com

