



BARI 9.10.11 NOVEMBRE 2022

XII CONGRESSO NAZIONALE SIMMESN

SOCIETÀ ITALIANA PER LO STUDIO DELLE MALATTIE
METABOLICHE EREDITARIE E LO SCREENING NEONATALE

CON IL PATROCINIO DI:



CITTÀ DI BARI



SIMMESN

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



CONTATTI

SIMMESN



info.simmesn@alfafcm.com

www.simmesn.it



SEDE CONGRESSUALE



Villa Romanazzi Carducci

Via G. Capruzzi 326, Bari

www.congressi.simmesn.it/2022



BARI 9.10.11 NOVEMBRE 2022

SIMMESN

XII CONGRESSO NAZIONALE

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA E PROVIDER ECM 3282 ALFA FCM S.R.L.



Sede Operativa:

Via Barnaba Oriani 114, 00197 Roma

Codice Fiscale e Partita Iva: 11408311006



0687758855



www.alfafcm.com



Il Provider ha assegnato all'evento
3,9 Crediti formativi ECM
per tutte le figure professionali
riconosciute dal Ministero della Salute.
Numero di riferimento ECM 3282 – 361801
Modalità di svolgimento RES



INDICE

LETTERA DI BENVENUTO	2
RAZIONALE E COMITATO ORGANIZZATORE	3
FACULTY	4
PROGRAMMA SCIENTIFICO	5
SPONSOR	14
SIMPOSI SPONSORIZZATI	26
SPAZI CONGRESSUALI	29
AREA ESPOSITORI	30

LETTERA DI **BENVENUTO**

Cari amici e colleghi,

vi annunciamo con gioia ed orgoglio il 'XII Congresso Nazionale della SIMMESN - Crocevia tra complessità clinica e laboratoristica: le sfide future' che si terrà a Bari i giorni 9-10-11 novembre 2022, presso Villa Romanazzi Carducci.

L'incontro annuale della SIMMESN unisce le competenze trasversali che si sviluppano intorno alle malattie metaboliche ereditarie: professionisti esperti in assistenza medica, biologia, chimica, genetica, psicologia, nutrizione, fino all'associazionismo, si confronteranno sui temi della diagnosi e della cura del bambino "metabolico complesso".

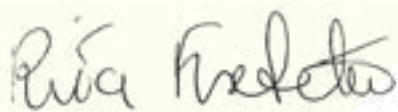
Dagli screenings neonatali alle terapie innovative e la medicina di transizione, il filo conduttore del programma è rappresentato dalle sfide future tra complessità clinica e laboratoristica per un miglioramento della qualità delle cure.

Non rimane che aggiungere un pizzico di curiosità per la città ospitante, Bari e la regione Puglia.

Bari è una grande città affacciata sull'Adriatico e sull'Oriente, con un bellissimo lungomare, il nucleo antico con il lindo profumo di orecchiette fresche, l'imponenza della Basilica di San Nicola, la simpatia degli abitanti e la bontà del suo cibo genuino. La Puglia è una piccola lunga penisola sporgente tra i mari Adriatico e Ionio, con litorali meravigliosi e città ricche di una storia discreta troppo poco raccontata.

Noi tutti Vi aspettiamo a Bari,

Dr.ssa Rita Fischetto
Presidente XII Congresso SIMMESN



Prof. Andrea Pession
Presidente SIMMESN



RESPONSABILI SCIENTIFICI

Rita Fischetto – Presidente XII Congresso Nazionale SIMMESN

Andrea Pession – Presidente SIMMESN

Consiglio Direttivo SIMMESN

Chiara Cazzorla
Simona Fecarotta
Silvia Funghini
Cristiano Rizzo
Juri Zuvadelli

Comitato Organizzatore Locale

Donatella Capodiferro
Donatella De Giovanni
Maurizio Delvecchio
Simonetta Simonetti
Gian Pio Sorice

Segreteria SIMMESN

Albina Tummolo

RAZIONALE

Il XII Congresso Nazionale della Società Italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale (SIMMESN) si terrà a Bari dal 9 al 11 novembre 2022.

Questo evento scientifico sarà focalizzato su temi inerenti alla complessità clinica e laboratoristica delle malattie metaboliche con particolare attenzione agli orizzonti sfidanti. Tra questi gli aspetti relativi a: difetti del metabolismo intermedio, difetti del ciclo dell'urea e malattie correlate, malattie lisosomiali e malattie mitocondriali. Questi temi, sempre introdotti da una lettura magistrale, saranno trattati da esperti nazionali ed internazionali e declinati sempre secondo una logica traslazionale senza trascurare nessun aspetto di complessità clinica e laboratoristica.

Anche il tema della transizione sarà trattato con una tavola rotonda che vedrà la partecipazione di rappresentanti delle associazioni dei pazienti che discuteranno il loro punto di vista con amministratori locali e clinici esperti di malattie metaboliche del bambino e dell'adulto. Il congresso prevede anche sedute mattutine secondo il format 'incontra l'esperto' su temi a forte impatto nella pratica clinica e incontri pregressuali dedicati ai gruppi di lavoro e ai rappresentanti SIMMESN all'interno di società scientifiche e gruppi di lavoro europei.

Questo congresso, per gli argomenti trattati e la qualità dei relatori, si prefigge di fornire un rilevante contributo alla formazione scientifica degli operatori sanitari a diverso titolo coinvolti su un tema di crescente interesse nel panorama di una moderna pediatria preventiva e sociale.

FACULTY

Giuseppina Annicchiarico, Bari
 Marco Bani, Milano
 Renza Barbon Galluppi, Venezia
 Maria Barile, Bari
 Rita Barone, Catania
 Federico Baronio, Bologna
 Simona Bellagambi, Roma
 Giulia Bensi, Piacenza
 Giacomo Biasucci, Piacenza
 Paola Binetti, Roma
 Sara Boenzi, Roma
 Andrea Bordugo, Verona
 Lucia Brodosi, Bologna
 Nicola Brunetti Pierri, Napoli
 Giulia Bruni, Firenze
 Alberto Burlina, Padova
 Alessandro Burlina, Bassano del Grappa
 Maria Laura Caiaffa, Lecce
 Porzianna Caliano, Bari
 Marta Camilot, Verona
 Sarah Carcereri, Verona
 Claudia Carducci, Roma
 Carla Carducci, Roma
 Franco Carnevale, Bari
 Marina Caserta, Palermo
 Alessandra Cassio, Bologna
 Stefania Caviglia, Roma
 Chiara Cazzorla, Padova
 Daniela Concolino, Catanzaro
 Niko Costantino, Padova
 Andrea Elena Dardis, Udine
 Federica Deodato, Roma
 Carlo Dionisi Vici, Roma
 Maria Alice Donati, Firenze
 Ilaria Fasan, Padova
 Simona Fecarotta, Napoli
 Rita Fischetto, Bari
 Patrick Finn, Cambridge (USA)
 Agata Fiumara, Catania
 Silvia Funghini, Firenze
 Serena Gasperini, Monza
 Giuseppe Giordano, Padova
 Domingo Gonzalez-Lamuño Leguina, Santander (Spain)

Giovanni Gorgoni, Bari
 Benedetta Greco, Roma
 Varvara Elena Guaraldo, Torino
 Nicola Laforgia, Bari
 Giancarlo la Marca, Firenze
 Elisa Lastrucci, Firenze
 Vincenzo Leuzzi, Roma
 Arianna Maiorana, Roma
 Sabrina Malvagia, Firenze
 Diego Martinelli, Roma
 Concetta Meli, Catania
 Giampaolo Morciano, Ferrara
 Amelia Morrone, Firenze
 Rikke Katrine Jentoft Olsen, Aarhus (Denmark)
 Sabrina Paci, Milano
 Luigi Palmieri, Bari
 Giancarlo Parenti, Napoli
 Giulia Paternò, Bari
 Andrea Pession, Bologna
 Francesco Porta, Torino
 Elena Procopio, Firenze
 Francesca Righetti, Bologna
 Cristiano Rizzo, Roma
 Alessandro Rossi, Napoli
 Alice Rossi, Bologna
 Margherita Ruoppolo, Napoli
 Carlo Sabbà, Bari
 Filippo Maria Santorelli, Pisa
 Iris Scala, Napoli
 Riccarda Scaringella, Bari
 Maurizio Scarpa, Udine
 Maria Cristina Schiaffino, Genova
 Carmine Settembre, Napoli
 Simonetta Simonetti, Bari
 Barbara Siri, Torino
 Marco Spada, Torino
 Pietro Strisciuglio, Napoli
 Francesca Teofoli, Verona
 Valeria Tiranti, Milano
 Francesco Danilo Tiziano, Roma
 Albina Tummolo, Bari
 Anna Visibelli, Siena
 Juri Zuvadelli, Milano

PROGRAMMA SCIENTIFICO

9 novembre 2022

WORKSHOP PRE-CONGRESSUALI IN PARALLELO

1 DIETETICA (Sala Scuderia)

Moderatori: Sabrina Paci, Andrea Bordugo

08:30 – 08:40	Introduzione (Sabrina Paci, Andrea Bordugo)
08:40 – 09:00	Differenti approcci dietetici per la PKU nel primo anno di vita: impatto sulla durata dell'allattamento, crescita e controllo metabolico (Giulia Paternò)
09:00 – 09:20	La dietoterapia per fruttosemia: cosa sappiamo e come viene applicata (Giulia Bruni)
09:20 – 09:40	Le complicanze della dieta a lungo termine: alterazioni del comportamento alimentare in un gruppo di pazienti metabolici adulti (Ilaria Fasan)
09:40 – 10:00	Survey sulla transizione del paziente adulto con MME: l'esperienza dei centri metabolici italiani (Alice Rossi)
10:00 – 10:30	Discussione

2 CONTROLLO QUALITÀ (Sala Europa)

Moderatore: Cristiano Rizzo

08:30 – 08:35	Introduzione (Claudia Carducci)
08:35 – 08:50	Ipotiroidismo Congenito (Marta Camilot)
08:50 – 09:05	Fibrosi Cistica (Francesca Righetti)
09:05 – 09:20	Fenilchetonuria (Varvara Elena Guaraldo)
09:20 – 09:35	Discussione
09:35 – 09:50	Biotinidasi (Silvia Funghini)
09:50 – 10:05	Galattosemia (Claudia Carducci)
10:05 – 10:20	Discussione
10:20 – 10:40	MS ITA (Cristiano Rizzo)
10:40 – 11:15	Discussione e approfondimenti

3 PSICOLOGIA (Sala D'Annunzio)

Moderatore: Stefania Caviglia

08:30 – 08:50	Assessment psicologico nel paziente affetto da Malattia Metabolica Ereditaria; l'importanza di protocolli condivisi (Benedetta Greco)
08:50 – 09:10	Impatto dello screening per malattie metaboliche: uno studio multicentrico (Marco Bani)
09:10 – 09:30	Percorsi condivisi e materiali informativi nello screening neonatale: la realtà internazionale (Sarah Carcereri)
09:30 – 09:50	Positività allo screening neonatale: analisi dei bisogni e interculturalità (Elisa Lastrucci)

4 INCONTRO MetabERN (Sala Federico II)

08:30 – 10:30 Maurizio Scarpa

10:30 – 11:30 *Coffee break*

SESSIONE PLENARIA PRECONGRESSUALE: RAPPORTO TECNICO SCREENING NEONATALE (Sala Europa)

Moderatori: Silvia Funghini, Sara Boenzi

11:30 – 11:45 Introduzione (Margherita Ruoppolo)

11:45 – 12:00 Screening neonatale Ipotiroidismo congenito, G6PD, CAH (Francesca Teofoli)

12:00 – 12:15 Screening neonatale Fibrosi cistica, Biotinidasi, SMA (Carla Carducci)

12:15 – 12:30 Screening neonatale esteso (Alberto Burlina, Margherita Ruoppolo)

12:30 – 12:45 Screening neonatale Galattosemia, Malattie Lisosomiali e SCID (Sabrina Malvagia)

12:45 – 13:00 Discussione

13:00 – 14:00 *Lunch session sponsorizzata MAMOXI – NO ECM (Sala Europa)*

13:00 – 14:00 *Lunch session sponsorizzata NUTRICIA – NO ECM (Sala Scuderia)*

APERTURA LAVORI PRESSO IL TEATRO PETRUZZELLI (previsto trasferimento con navetta dalla sede congressuale)

I SESSIONE PLENARIA: NUOVE FRONTIERE DELLA DIAGNOSTICA E DELLO SCREENING NEONATALE

Moderatori: Simonetta Simonetti, Margherita Ruoppolo

14:45 – 15:00 I nuovi Screening (Giancarlo la Marca)

15:00 – 15:15 Indicatori di qualità (Marta Camilot)

15:15 – 15:30 Impatto psicologico richiami screening falsi positivi (Giulia Bensi)

15:30 – 15:45 Il ruolo del neonatologo tra screening, diagnosi precoce ed emergenza (Nicola Laforgia)

15:45 – 16:00 Metabolomica: le possibili applicazioni (Giuseppe Giordano)

16:00 – 16:15 *Machine learning* applicate alle malattie rare (Anna Visibelli)

16:15 – 16:30 Discussione

16:30 – 17:00	LETTURA MAGISTRALE: Molecular genetic analysis in newborn screening for fatty acid oxidations disorders and research into disease mechanisms Rikke Katrine Jentoft Olsen introdotto da Carla Carducci
17:00 – 17:40	Cerimonia inaugurale Saluti istituzionali e nomina dei Soci Onorari Andrea Pession, Rita Fischetto
17:40 – 18:00	Intervento della Senatrice Paola Binetti sul tema: “La partecipazione agli screening: responsabilità individuali e obiettivi di sanità pubblica”
19:00 – 20:00	<i>Welcome Cocktail presso lo Spazio Murat (trasferimento a piedi dal Teatro Petruzzelli)</i>

10 novembre 2022

II SESSIONE PLENARIA (1° parte) IL METABOLISMO INTERMEDIO TRA AMINOACIDI ED ACIDI GRASSI: IL PANORAMA TRA PRESENTE E FUTURO

Moderatori: Alessandro Burlina, Giacomo Biasucci

08:30 – 08:45	Raccomandazioni nazionali sulla gestione e sulla terapia farmacologica della fenilchetonuria (Albina Tummolo)
08:45 – 09:00	Deficit BH4 (Vincenzo Leuzzi)
09:00 – 09:15	Organico acidurie rare (Cristiano Rizzo)
09:15 – 09:30	Esordio tardivo nelle organico acidurie (Marco Spada)
09:30 – 09:45	Qualità della vita e stato di salute in bambini affetti da errori congeniti del metabolismo a rischio di scompenso acuto: analisi di una base di dati internazionale (Diego Martinelli)
09:45 – 10:00	Difetti di beta-ossidazione e organico acidurie prima e dopo lo screening esteso (Federico Baronio)
10:00 – 10:15	Discussione
10:15 – 10:45	LETTURA MAGISTRALE: mRNA-based therapy for GSD1a and inborn errors of metabolism. Patrick Finn introdotto da Andrea Elena Dardis
10:45 – 11:15	<i>Coffee break</i>

II SESSIONE PLENARIA (2° parte)

I DIFETTI DEL CICLO DELL'UREA: DALLA SFIDA DIAGNOSTICA ALLA CURA

11:15 – 11:45 **LETTURA MAGISTRALE:** Difetti del ciclo dell'urea e malattie correlate: alla ricerca dei legami tra clinica e biochimica
 Carlo Dionisi Vici introdotto da Rita Fischetto

Moderatori: Rita Barone, Pietro Strisciuglio

11:45 – 12:00 La diagnosi molecolare dei disordini con Iperammoniemia (Amelia Morrone)

12:00 – 12:15 Difetti secondari del ciclo dell'urea (Serena Gasperini)

12:15 – 12:30 La sfida diagnostica della *mild* citrullinemia (Barbara Siri)

12:30 – 12:45 Nuovi target terapeutici nei difetti del ciclo dell'urea (Nicola Brunetti Pierri)

12:45 – 13:00 Discussione

13:00 – 14:00 *Lunch session sponsorizzata NESTLE' – NO ECM (Sala Europa)*

13:00 – 14:00 *Lunch session sponsorizzata ALEXION – NO ECM (Sala Federico II)*

13:00 – 13:30 *Lunch session sponsorizzata IMMEDICA – NO ECM (Sala D'Annunzio)*

13:00 – 14:00 *Lunch session sponsorizzata PTC THERAUPETICS – NO ECM (Sala Scuderia)*

14:15 – 15:15 **COMUNICAZIONI ORALI 1**
 (Concetta Meli, Alessandra Cassio)

1025

Potenziale effetto dei miRNA sull'espressione della proteina basica della mielina durante lo sviluppo cerebrale nei topi PKU

A. Bregalda

Dip Scienze Biomol, Univ di Urbino, Urbino, Italy

2027

Alterazione del profilo sfingolipidico come fattore di rischio per la neurodegenerazione progressiva nella LCHADD.

S. Tucci

Klinikumsapotheke, Uniklinik Freiburg, Freiburg, Germany

2030

Generazione di progenitori neuronali umani derivati da iPSC per lo studio della Gangliosidosi GM1

R. Tonin

Lab Bio Mol Mal Neuromet, AOU Meyer, Fir, Firenze, Italy

2041
Acidemia metilmalonica (MMA), acidemia propionica (PA) e deficit di cblC: profili metabolomici untargeted a confronto

A. Sidorina
 UOC Mal Met, Osp Ped Bambino Gesù, IRCCS, Roma, Italy

2048
Nuovi biomarcatori di stress ossidativo in pazienti con malattia perossisomiale

V. Gragnaniello
 Mal Metaboliche Ereditarie, Univ Padova, Padova, Italy

2049
Marcatura fluorescente e citometria a flusso per la diagnosi di Gangliosidosi GM1, Sialidosi e Niemann-Pick tipo C

R. Tonin
 Lab Bio Mol Mal Neuromet, AOU Meyer, Fir, Firenze, Italy

15:15 – 16:00

ORGANIZZAZIONI INTERNAZIONALI

Moderatori: Andrea Pession, Cristiano Rizzo

SSIEM Society for the study of inborn errors in Metabolism (Alberto Burlina)

ISNS International Society for Neonatal Screening (Giancarlo la Marca)

MetabERN European Reference Network for Hereditary Metabolic Disorders (Maurizio Scarpa)

AECOM Estudio de los Errores Congénitos del Metabolism (Domingo Gonzalez-Lamuno Leguina)

16:00 – 16:30

Coffee break

16:30 – 17:30

COMUNICAZIONI ORALI 2

(Francesco Porta, Marina Caserta)

1008

Trial clinico di terapia genica ex-vivo per la sindrome di Hurler: analisi ad interim dell'outcome clinico e metabolico

G. Consiglieri
 IRCCS Ospedale San Raffaele, Milano, Italy, Istituto San Raffaele Telethon (SR-TIGET), Milano, Italy

1014

Pegunigalsidase Alfa ogni 4 settimane in pazienti con malattia di Fabry: risultati dello studio di fase 3 BRIGHT

A. Pisani
 1 Department of Public Health, University, Naples, Italy

2052

Screening neonatale per il difetto AADC: risultati dello screening nella popolazione italiana

E. Porcu'

Azienda Ospedaliera-Universita di Padova, Padova, Italy

2091

GALNT6 -CDG: un nuovo disordine della N- e O-glicosilazione potenzialmente trattabile con D-galattosio

F. De Nictolis

UOC Malattie Metaboliche, OPBG IRCCS, Roma, Italy, Universita Tor Vergata, Roma, Italy

2101

Il deficit di GMPPB suggerisce una connessione tra difetti congeniti di glicosilazione e malattie da accumulo lisosomiale

A. Tarallo

Dep of Transl Med Sci, Fed II Unive, Naples, Italy, Telethon Institute of Genetics and Medic, Pozzuoli, Italy

2109

Deficit di triptofanil-tRNA sintetasi mitocondriale: una nuova forma di parkinsonismo degenerativo infantile

M. Novelli

Unit Neurologia Eta Evol, La Sapienza, Roma, Italy

17:30 – 19:00 ASSEMBLEA DEI SOCI SIMMESN

Bilancio Annuale e progetti futuri (Andrea Pession, Cristiano Rizzo, Albina Tummolo, Simona Fecarotta, Chiara Cazzorla, Silvia Funghini, Juri Zuvadelli)

20:30 Cena Sociale (Sala Zonno - trasferimenti con navette dedicate)

11 novembre 2022

HOT-TOPIC METABOLICO

08:00 – 09:00 (Sala Carducci)

Dal laboratorio di screening neonatale al laboratorio di enzimologia applicata: un focus sulla riboflavina
 (Simonetta Simonetti, Maria Barile)

08:00 – 09:00 (Sala Scuderia)

L'esperienza di terapia enzimatica sostitutiva con Pegvaliase nei pazienti affetti da PKU
 (Lucia Brodosi, Iris Scala, Juri Zuvadelli)

08:00 – 09:00 (Sala Federico II)

Lo screening della SMA
 (Francesco Danilo Tiziano)

08:00 – 09:00 (Sala Europa)

Trattamento con Trieptanoina nei disordini di beta ossidazione.
 (Giulia Bruni, Elena Procopio)

08:00 – 09:00 (Sala D'Annunzio)

La terapia farmacologica con Empagliflozim nella Glicogenosi Ib
 (Arianna Maiorana, Alessandro Rossi)

III SESSIONE PLENARIA

MALATTIE LISOSOMIALI: DALLA BIOLOGIA ALLA CURA ATTRAVERSO LA DIAGNOSI PRECOCE

09:15 – 10:00

LETTURA MAGISTRALE: La biologia dei lisosomi da spazzini molecolari a regolatori cellulari
 Carmine Settembre introdotto da Giancarlo Parenti

Moderatori: Agata Fiumara, Maria Cristina Schiaffino

10:00 – 10:15

Screening neonatale nelle LSD (Alberto Burlina)

10:15 – 10:30

Screening di popolazioni a rischio (Andrea Pession)

10:30 – 10:45

La Malattia di Anderson Fabry (Marco Spada)

10:45 – 11:00

L'impatto psicologico dello screening nelle malattie lisosomiali (Chiara Cazzorla)

11:00 – 11:30

Coffee Break

Moderatori: Daniela Concolino, Marco Spada

11:30 – 11:45	I meccanismi patogenetici per il riconoscimento di nuovi target terapeutici (Giancarlo Parenti)
11:45 – 12:00	Nuovi approcci terapeutici nelle malattie da accumulo lisosomiale (Simona Fecarotta)
12:00 – 12:15	Le strategie per superare la barriera ematoencefalica per la terapia delle manifestazioni neurologiche (Federica Deodato)
12:00 – 12:30	Discussione
13:00 – 14:00	<i>Lunch session sponsorizzata SANOFI – NO ECM (Sala Europa)</i>

LE MALATTIE MITOCONDRIALI: LE SFIDE DELLA COMPLESSITA'

14:00 – 14:30	LETTURA MAGISTRALE: Difetti congeniti associati a mutazioni dei trasportatori mitocondriali Luigi Palmieri introdotto da Franco Carnevale
---------------	---

Moderatori: Nicola Laforgia, Carlo Sabbà

14:30 – 14:45	Manifestazioni extra-neurologiche delle malattie mitocondriali (Maria Alice Donati)
14:45 – 15:00	Errori congeniti del CoA (Valeria Tiranti)
15:00 – 15:15	Mitofagia e bilancio mitocondriale (Giampaolo Morciano)
15:15 – 15:30	Approccio diagnostico alle malattie mitocondriali nell'era del NGS (Filippo Maria Santorelli)
15:30 – 15:45	Discussione
15:45 – 16:00	Chiusura del Congresso

WORKSHOP POST-CONGRESSUALE SIMMESN INCONTRA LE ASSOCIAZIONI DEI GENITORI

Moderatori: Rita Fischetto, Riccarda Scaringella

16:30 – 16:45	Storia dell'Associazione italiana in Sanità fino alle malattie rare e progressi ottenuti (Renza Barbon Galluppi)
16:45 – 17:00	Innovazione digitale in Sanità (Giovanni Gorgoni)
17:00 – 17:15	Diritti esigibili in Sanità: rapporti tra cittadino ed Istituzioni (Giuseppina Annicchiarico)

17:15 – 17:45

Transizione del paziente metabolico adulto
Porzianna Calianno (A.ME.GE.P. Domenico Campanella ODV -
Associazione Malattie Metaboliche e Genetiche Puglia)
Maria Laura Caiaffa (AIG Associazione Italiana Glicogenosi)
Niko Costantino (COMETA ASMME Associazione Studio Malattie Metaboliche
Ereditarie ODV)

17:45 – 18:00

Considerazioni conclusive

EVENTO REALIZZATO CON IL CONTRIBUTO NON CONDIZIONATO DI:

PLATINUM SPONSORS

BIOMARIN

MamoXi

sanofi

GOLD SPONSORS

ALEXION
 AstraZeneca Rare Disease

APR
 APPLIED PHARMA RESEARCH

Chiesi
 global rare diseases

MEDIFOOD
 A DIVISION OF PULI

Vitaflo
 Enhancing Lives Together
 A Nestlé Health Science Company

SILVER SPONSORS

Immedica
 pharma

NUTRICIA
 LIFE TRANSFORMING NUTRITION

ultragenyx

BRONZE SPONSORS

CAMBROOKE

DMF
 PHARMA

LUCANE pharma

Orchard
 therapeutics

PTC
 THERAPEUTICS
 measured by moments

HNP
 Healthcare Network Partners

liondx

PerkinElmer
 For the Better

RECORDATI
 RARE DISEASES

TRAVERE
 THERAPEUTICS

Waters
 THE SCIENCE OF WHAT'S POSSIBLE™

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)**



TOGETHER WE CAN DO MORE



Il nostro impegno nella gestione della fenilchetonuria (PKU) nasce dalla collaborazione che ci guida verso nuove possibilità di cura, l'innovazione scientifica e il supporto ai pazienti. Insieme possiamo andare oltre.

Sfidiamo i *confini della*
scienza per migliorare
la vita delle persone

We are Sanofi

Siamo un'azienda globale impegnata nella salute che unisce persone di grande talento e innovazione scientifica per trasformare la pratica della medicina.

In circa 100 Paesi al mondo, lavoriamo per portare opzioni di trattamento potenzialmente in grado di imprimere un cambiamento nella vita dei pazienti e fornire vaccini che proteggano e salvino la vita a milioni di persone in tutto il mondo, mettendo la sostenibilità e la responsabilità sociale al centro delle nostre ambizioni.

sanofi



•

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

www.malattielisosomiali.it

•

sanofi



Alimenti a fini medici speciali per i disturbi del metabolismo degli aminoacidi

Zero System	età di somministrazione					GUSTI
	dalla nascita	da 4 mesi	da 3 anni	da 7 anni	da 15 anni	
Zero TP (TYR)	Infant Mix	Kid		Junior	Advance	N
			enjoy 10 GMP			N-C-V
			minis			N
Zero VIL (MSUD)	Infant Mix	Kid		Junior	Advance	
			minis			
					smart A	
			Jump 10			
Zero MET (HOM)	Infant Mix	Kid		Junior	Advance	
			minis			
Zero TVMI (MMA/PA)	Infant Mix	Kid		Junior	Advance	
			minis			
Zero Lys (GA-1)	Infant Mix					
			minis			
SineLys (PDE)		Kid (da 1 anno)				
Zero Leu (IVA)		smart K (da 1 anno)				
			minis			

LEGENDA GUSTI

N: Neutro, C: Cioccolato, V: Vaniglia

FEEL THE CHANGE

PKU GOLIKE è un alimento a fini medici speciali per la gestione dietetica della fenilchetonuria. L'innovativa formulazione in granuli rivestiti di aminoacidi, ottenuta tramite la tecnologia brevettata **Physiomimic Technology™**, è alla base di tutti i prodotti della famiglia PKU GOLIKE.

PKU GOLIKE Plus



Granuli da aggiungere
a cibi tiepidi/freddi, bevande
o a **GOLIKE Shake & Drink**.



PKU GOLIKE KRUNCH



Pratiche **tavolette** da masticare.
*Ovunque e in qualsiasi
momento!*

PKU GOLIKE BAR

COMING SOON!



Mix di aminoacidi
in sfiziose **barrette alla frutta**.

PKU GOLIKE deve essere assunto sotto controllo medico.



Scansiona

e scopri maggiori informazioni
su prodotti e tecnologia!

Diamo forma al futuro



Facciamo crescere giorno dopo giorno
la ricerca con impegno e passione

 **Chiesi**
global rare diseases 

www.chiesi.it

INNOVATION FOR THE BETTER

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.



Focalizzata nella cura dei pazienti con malattie rare

Immedica è un'azienda farmaceutica focalizzata nell'andare incontro alle esigenze terapeutiche in diverse aree specialistiche, in Europa e nel mondo.

Immedica rende disponibili specialità medicinali “di nicchia” e medicinali per malattie rare con un focus speciale sugli errori congeniti del metabolismo.

Your Way is the Best Way!

PKU Lophlex Select
è stato sviluppato
per rispondere alle esigenze dietetiche
e sociali dei pazienti PKU adolescenti e adulti



Elegante, discreto e pronto all'uso!
Disponibile in due nuovissimi
gusti con 102 kcal ogni 20gPE

125ml
20g PE

102kcal
125ml

NUTRICIA
PKU **Lophlex[®] Select**

TRAVERE THERAPEUTICS FACT SHEET

At Traverre Therapeutics,
we are in rare for life.



We come together every day to help patients, families and caregivers of all backgrounds as they navigate life with a rare disease. On this path, we know the need for treatment options is urgent – that is why our global team works with the rare disease community to identify, develop and deliver life-changing therapies. In pursuit of this mission, we continuously seek to understand the diverse perspectives of rare patients and to courageously forge new paths to make a difference in their lives and provide hope – today and tomorrow.

Who we are.

Traverre Therapeutics is a biopharmaceutical company dedicated to identifying, developing and delivering life-changing therapies to people living with rare disease.

Headquartered in San Diego, CA, with operations in Europe – the company is 350+ people with a unique understanding of rare disease who cultivate a culture of compassion, integrity and a deep-rooted commitment to people with rare disease.

We are driven by patients.

Our dedication to people living with rare disease, caregivers, and advocates is a life-long commitment, and integral to who we are as an organization.

Many of our own team members are rare disease patients, survivors, and caregivers themselves. For us, advancing research, delivering life-changing therapeutics, and doing everything we can to support this community is personal. We know that time matters, and we know that the work that we do can make a difference. We know what hope looks like, but we also know what having no answer and no treatment feels like.

We are driven by science.

The science we are advancing in rare kidney and metabolic disorders has the potential to set new standards of care and bring hope to the people living with these rare disorders.

HEADQUARTERS

San Diego, California
Additional offices in Dublin, Ireland and Zurich, Switzerland

TEAM MEMBERS

350+ members worldwide

4 COMMERCIAL PORTFOLIO

Chenodal® (chenodiol),
Cholbam® (cholic acid),
Thiola® (tiopronin) and
Thiola EC® (tiopronin)
delayed-release tablets

OUR VALUES

We are patient-inspired.
We are courageous.
We promote community.
We are stronger together.

PRIMARY AREAS OF FOCUS

Rare kidney, liver and
metabolic disorders



SIMPOSI SPONSORIZZATI

9 novembre 2022

13:00 – 14:00 LUNCH SESSION SPONSORIZZATA DA MAMOXI
Sala Europa



Medical Foods e Malattie Metaboliche: aggiornamenti e prospettive
Valentina Rovelli, Iris Scala, Giulia Bruni, Alice Dianin, Juri Zuvadelli

13:00 – 14:00 LUNCH SESSION SPONSORIZZATA DA NUTRICIA
Sala Scuderia



Presentazione della nuova edizione del "Vademecum Metabolicum"

Introduzione e moderazione: Andrea Pession

Do we still need a Vademecum Metabolicum? Georg F. Hoffmann
Guida alla lettura del nuovo Vademecum Metabolicum Alberto Burlina
Q&A

10 novembre 2022

13:00 – 14:00 LUNCH SESSION SPONSORIZZATA DA ALEXION
Sala Federico II



Dal sospetto clinico alla diagnosi: tre malattie rare con approcci differenti

Moderatori: Maurizio Scarpa

Deficit di Lipasi Acida Albina Tummolo

Neurofibromatosi di tipo 1 Claudia Santoro

Ipfosfatasia Mauro Celli

13:00 – 14:00 LUNCH SESSION SPONSORIZZATA DA NESTLÉ

Sala Europa



Fenilchetonuria - La gestione della transizione del paziente dal pediatra al medico dell'adulto

Moderatrice: Alessandra Cassio

Federico Baronio, Lucia Brodosi, Alice Rossi.

13:00 – 13:30 LETTURA SPONSORIZZATA DA IMMEDICA

Sala D'Annunzio



Implicazioni neurologiche nei pazienti con difetti del ciclo dell'urea – l'esempio del deficit di ARG1 (Arginase-1)

Alessandro Burlina

13:00 – 14:00 LUNCH SESSION SPONSORIZZATA DA PTC THERAPEUTICS

Sala Scuderia



AADC deficiency diagnostic work-up (aromatic L-amino acid decarboxylase) Neonatal screening for AADC deficiency by measuring 3-O-methyl-dopa (3-OMD) in dried blood spot: a new diagnostic strategy

Alberto Burlina, Andrea Pession

The youngest Italian patient diagnosed with AADCd: from 3 OMD screening test to diagnostic confirmation

Roberta Battini, Vincenzo Leuzzi

11 novembre 2022

13:00 – 14:00 LUNCH SESSION SPONSORIZZATA DA SANOFI
Sala Europa

sanofi

Focus on novità nella gestione delle malattie lisosomiali
Andrea Pession, Alberto Burlina, Carlo Dionisi-Vici

Relazione malattia ASMD (deficit di sfingomielinasi acida)
Moderatore: Carlo Dionisi-Vici

Nuovi orizzonti nel deficit da sfingomielinasi acida (ASMD): dalla storia naturale al trattamento Laura Fiori

Relazione Malattia di Pompe
Moderatore: Alberto Burlina

Una nuova era per il trattamento dei pazienti con malattia di Pompe Serena Gasperini

Relazione malattia di Fabry
Moderatore: Andrea Pession

Trattamento precoce e benefici della ERT (terapia enzimatica sostitutiva) Marco Spada



BARI 9.10.11 NOVEMBRE 2022

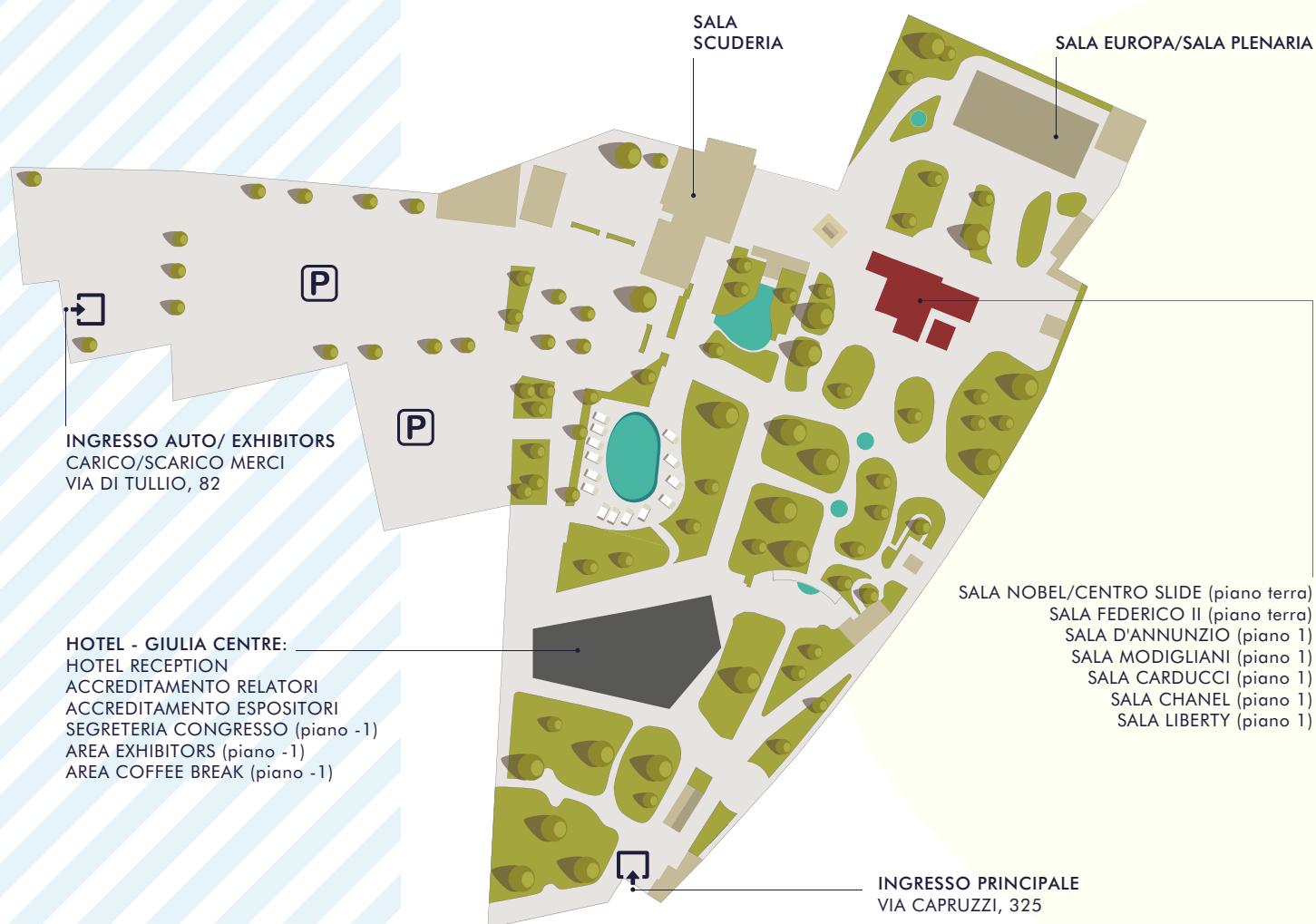
SIMMESN
XII CONGRESSO NAZIONALE



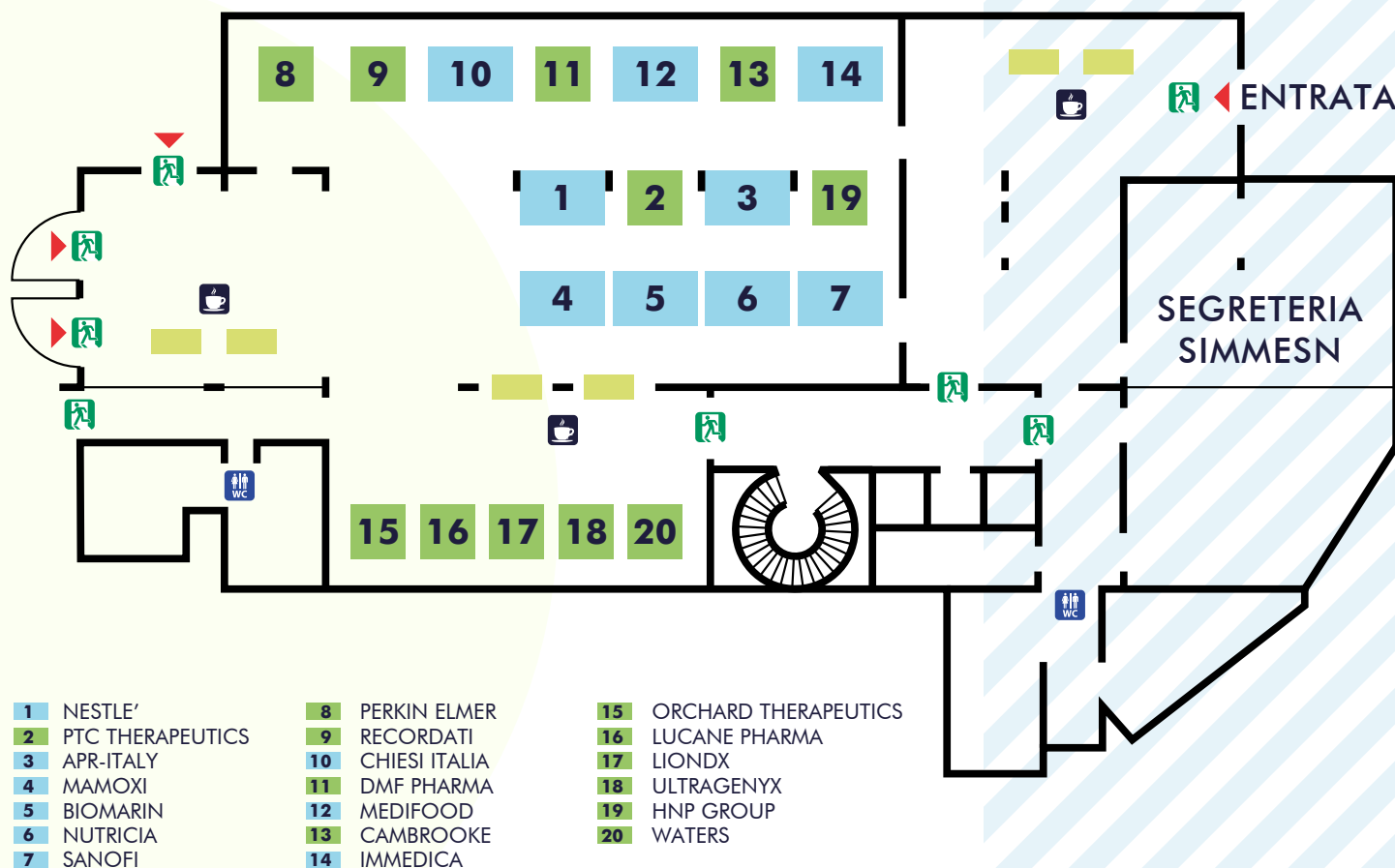
SIMMESN

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

SPAZI CONGRESSUALI



AREA ESPOSITORI



USCITE DI EMERGENZA



COFFEE STATION



TOILETTE



ANNOTAZIONI



BARI 9.10.11 NOVEMBRE 2022

SIMMESN

XII CONGRESSO NAZIONALE



SIMMESN

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

ANNOTAZIONI

Area for handwritten notes, featuring horizontal lines and decorative background elements (yellow and blue patterns).

Area for handwritten notes, featuring horizontal lines and decorative background elements (yellow and blue patterns).

ANNOTAZIONI



Segreteria SIMMESN

info.simmesn@alfafcm.com

Tel. +39 06 87756870