

**12 - 14 Novembre**

**2025**



**XV CONGRESSO NAZIONALE**

**MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE: IL FUTURO È ADESSO**

**HILTON SORRENTO PALACE, SORRENTO (NA)**

**ESN**

# 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  
Bani Marco, Milano  
Banci Elena, Firenze  
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 Rossella, 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  
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, Napoli  
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  
Porta Francesco, Torino  
Procopio Elena, Firenze  
Rizzo Cristiano, Roma  
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  
Strisciuglio Pietro, Napoli  
Teofoli Francesca, Verona  
Toscano Antonio, Messina



# Faculty

*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 *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

### **Gruppo di Lavoro Cooperazione Internazionale**

**Sala Nettuno 3**

- 16:00-18:00** Incontro ibrido del GdL *Albina Tummolo*  
Lysosomal diseases: updates in diagnosis and therapy  
(programma in via di definizione)



## 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*

- 08:30** Apertura dei lavori
- 08:35** Trapianto di fegato in leucinosi:  
12 anni di follow-up nutrizionale  
*Christian Loro*
- 08:50** Dalla dietoterapia alla dieta libera:  
i pazienti PKU aderiscono alla dieta mediterranea?  
*Rossella Carella*
- 09:05** Innovazioni nella gestione nutrizionale di pazienti  
adulti con glicogenosi epatiche  
*Elena Massimino*
- 09:20** Discussione
- 09:35** **Sessione interattiva**  
Nutrizione enterale nelle MME:  
dalla teoria alla pratica clinica  
*Elena Banci, Alice Dianin*



**10:05** Presentazione di due casi clinici:  
dilemmi e sfide dietetiche  
*TBD*

**10:30** 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



<b>10:45</b>	Apertura dei lavori GT Rapporto Tecnico Screening Neonatale
<b>10:50</b>	Screening neonatale per ipotiroidismo congenito, deficit di G6PD e iperplasia congenita del surrene <i>Francesca Teofoli</i>
<b>11:00</b>	Screening neonatale esteso <i>Alberto B. Burlina, Margherita Ruoppolo</i>
<b>11:20</b>	Screening neonatale galattosemia, malattie lisosomiali e immunodeficienze <i>Sabrina Malvagia</i>
<b>11:35</b>	Screening neonatale fibrosi cistica, SMA, biotinidasi <i>Teresa Giovanniello</i>
<b>11:50</b>	Discussione e conclusioni
<b>12:00</b>	Fine della sessione
<i>12:00</i>	<i>Lunch a buffet</i>
<b>12:30</b> <b>13:30</b>	<b>Sessioni parallele sponsorizzate (no ECM)</b> 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: *TBD, 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-Pierrì*

**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*
- 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

**12:15**  
**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: *Vincenza Gragnaniello, 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** Comunicazione 11

**09:20** Comunicazione 12

**09:40** **Sessioni parallele sponsorizzate (no ECM)**

**10:40** Sala Nettuno 1  
Sala Nettuno 3

**10:45** *Coffee break*

## V SESSIONE

### AGGIORNAMENTI SU MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE

**11:00** **LETTURA MAGISTRALE**

Introduce: *TBD*

Malattie da deficit di glicosilazione *Rita Barone*

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

**11:30** Il trattamento personalizzato del paziente affetto da fenilchetonuria  
*Alberto B. Burlina*



- 11:50** Interessamento cardiologico nelle malattie da accumulo lisosomiale  
*Giuseppe Limongelli*
- 12:10** Lisosoma, autofagia e traffico intracellulare: il profilo di una nuova categoria di malattie lisosomiali  
*Carlo Dionisi Vici*
- 12:30** Le porfirie acute: dalla diagnosi alle nuove terapie  
*Paolo Ventura*
- 12:50** Terapia genica ed editing genomico nelle malattie metaboliche con danno epatico: la malattia di Wilson come paradigma  
*Pasquale Piccolo*
- 13:10** Discussione

## SESSIONE CONCLUSIVA

- 13:30** Premiazione dei contributi scientifici
- 13:45** 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](http://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](mailto:ggrillenzoni@duecipromotion.com)  
[www.duecipromotion.com](http://www.duecipromotion.com)

