

**12 - 14 Novembre**

**2025**



**XV CONGRESSO NAZIONALE**

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

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

**ESN**

# Indice

<b>Benvenuto al Congresso.....</b>	<b>3</b>
<b>Segreteria Scientifica.....</b>	<b>4</b>
<b>Faculty.....</b>	<b>5</b>
<b>Programma - 11.11.2025.....</b>	<b>7</b>
<b>Programma - 12.11.2025.....</b>	<b>10</b>
<b>Programma - 13.11.2025.....</b>	<b>16</b>
<b>Programma - 14.11.2025.....</b>	<b>20</b>
<b>Sessioni sponsorizzate.....</b>	<b>22</b>
<b>Informazioni.....</b>	<b>36</b>



# 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.

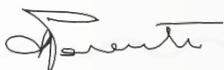
Ampio spazio sarà inoltre dedicato ai nuovi orizzonti nello screening neonatale, all'identificazione di nuovi marcatori di malattia e metaboliti, nonché alle potenzialità, ma anche le sfide, offerte dalle più recenti metodiche di analisi genomica.

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*



# Segreteria Scientifica

## 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*

S  
I  
M  
M  
E  
S  
N  
X



# 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*

*Davorio Margherita, Roma*

*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*



# Faculty

*Madeo Annalisa, Genova*

*Malvagia Sabrina, Firenze*

*Mangiacavalli Barbara, Roma*

*Marchi Giacomo, Verona*

*Martinelli Diego, Roma*

*Massimino Elena, Roma*

*Meli Concetta, Catania*

*Menni Francesca, Milano*

*Miele Giuseppina, Napoli*

*Mongini Tiziana, Torino*

*Morrone Amelia, Firenze*

*Musumeci Olimpia, Messina*

*Noto Davide, Palermo*

*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*

*Scarpa Maurizio, Udine*

*Sechi Annalisa, Udine*

*Simonetti Simonetta, Bari*

*Spada Marco, Torino*

*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

### **Gruppo di Lavoro Intersocietario SIMMESN-SIBioC** **Sala Nettuno 2**

Coordinatori: *Enza Pavanello, Cristiano Rizzo*

- 16:00** Presentazione e discussione del sondaggio  
per la refertazione dello screening neonatale
- 18:00** Fine della riunione del GdL



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*
- 08:40** Stato dell'arte: cosa è stato fatto e direzioni future  
*Carlo Dionisi Vici, Maurizio Scarpa*
- 09:00** Clinical Pathway recommendations:  
collaborazione SIMMESN-MetabERN *Diego Martinelli*
- 09:15** Tavolo di lavoro sulla transizione e partecipazione  
progetti interERN *Giacomo Marchi, M. Letizia Urban*
- 09:30** Tavoli di lavoro interERN (ENDO-ERN) *Annalisa Madeo*
- 09:40** Registro U-IMD e CPMS 2.0: problematiche  
riscontrate da alcuni centri nella partecipazione  
al registro ed alla piattaforma *Serena Gasperini*
- 09:50** Survey snapshot SNE in Italia *Coordinamento*
- 10:00** Nuove proposte: medicina di genere,  
impatto ambiente, social *Coordinamento*
- 10:15** Discussione e chiusura lavori
- 10:30** Fine della sessione



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

**Sessione interattiva**

**11:05** 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



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  
*Francesca Teofoli*
- 11:00** Screening neonatale esteso  
*Alberto B. Burlina, Margherita Ruoppolo*



- 11:20** Screening neonatale galattosemia, malattie lisosomiali e immunodeficienze  
*Sabrina Malvagia*
- 11:35** Screening neonatale fibrosi cistica, SMA, biotinidasi  
*Teresa Giovanniello*
- 11:50** Discussione e conclusioni
- 12:00** Fine della sessione
- 12:05** *Lunch a buffet*



Registrazione al congresso a fini ECM

## LAVORI CONGRESSUALI IN PLENARIA

**Auditorium Sirene**

### I SESSIONE NUOVE FRONTIERE DELLE TERAPIE PER LE MALATTIE METABOLICHE

Moderatori: *Vincenza Gagnaniello, 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** Approcci innovativi per la diagnosi e terapia delle MPS  
*Maurizio Scarpa*



**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 *Margherita Daverio*  
 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**

Definizione della minima dose terapeutica di terapia genica lentivirale in vivo per l'acidemia metilmalonica  
*Elena Barbon*

Sinergia tra terapia genica mediata da AAV e modulazione di stress ossidativo nel modello animale della malattia di Pompe.

*Anna Valanzano*

Una nuova malattia metabolica candidata al programma di screening neonatale esteso: l'epilessia piridossina dipendente (PDE)

*Roberta Damiano*

**19:00**

Fine della prima giornata di lavori

**19:05**

**ASSEMBLEA STRAORDINARIA DEI SOCI**



## 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** Sviluppo di una nuova piccola molecola indirizzata a ripristinare l'attività della  $\beta$ -galattosidasi mutata nella GM1-gangliosidosi *Eleonora Pavan*
- 11:10** Progetto pilota per lo screening neonatale del deficit di  $\alpha$ -mannosidosi *Natan Meloni*
- 11:20** Analisi integrata trascrittomica e mitocondriale nei tessuti bersaglio della Malattia di Pompe *Antonietta Tarallo*
- 11:30** Difetto di TANGO2: fisiopatologia sinaptica e mitocondriale in neuroni glutamatergici derivati da pazienti *Silvia Carestiato*
- 11:40** Valutazione dei livelli plasmatici di omocisteina, metionina, SAM, SAH e del loro rapporto, in pazienti affetti da cblC *Giorgia Olivieri*
- 11:50** Qualità di vita e benessere soggettivo nei pazienti affetti da Fenilchetonuria in trattamento con Pegvaliase *Chiara Cazzorla*
- 12:00** Fine della sessione

**12:15**  
**13:15** **Sessioni parallele sponsorizzate (no ECM)**  
Sala Nettuno 1 - PTC Therapeutics  
Sala Nettuno 3 - Chiesi GRD

*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 tradizionali 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 ORDINARIA  
DEI SOCI ED ELEZIONI



## COMUNICAZIONI ORALI (SECONDA PARTE)

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

- 08:30** Livelli di lyso-Gb3 in pazienti pediatriche con malattia di Fabry identificati allo screening neonatale  
*Vincenza Gragnaniello*
- 08:40** Screening Neonatale dell' Adrenoleucodistrofia X-linked in Italia: risultati del progetto pilota nella regione Lombardia e outcome a medio-termine,  
*Eleonora Bonaventura*
- 08:50** Rimodulazione metabolica nella acidemia metilmalonica: studio integrato mediante modelli metabolici basati sul genoma e analisi multi-omiche *Michele Costanzo*
- 09:00** Stato nutrizionale e fitness fisica in una coorte di pazienti adulti con malattia di Fabry: uno studio multicentrico trasversale *Giorgia Gugelmo*
- 09:10** Fine della sessione

**09:20**  
**10:20**

### Sessioni parallele sponsorizzate (no ECM)

Sala Nettuno 1 - Immedica

Sala Nettuno 3 - Sanofi

10:25

*Coffee break*

## V SESSIONE

### AGGIORNAMENTI SU MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE

**10:45**

#### LETTURA MAGISTRALE

Introduce: *Concetta Meli*

Malattie da deficit di glicosilazione *Rita Barone*



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

- 11:15      Terapia con HSCT in malattie metaboliche  
con coinvolgimento neurologico  
*Anna Ardisson*
  
- 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  
*Andrea Pession, Giancarlo Parenti*



# Sessioni sponsorizzate (no ecm)

13.11.2025  
Ore 12:15-13:15

Sala Nettuno 1 - PTC Therapeutics

## Advancing PKU Care in Italy: Physician Perspectives, Multidisciplinary Approaches, and Preparing for Innovation

- 12:15** La fenilchetonuria in Italia: presente e futuro  
*Andrea Pession*
- 12:20** Controllo metabolico precoce e l'alleanza terapeutica  
*Albina Tummolo*
- 12:30** Ottimizzazione delle terapie farmacologiche e preparazione alla transizione  
*Alberto B. Burlina*
- 12:40** Outcome neurocognitivo nella fenilchetonuria  
*Filippo Manti*
- 12:50** Aderenza terapeutica nel patient journey del paziente PKU  
*Chiara Cazzorla*
- 13:00** Discussione integrata, domande incrociate e confronto multidisciplinare  
*Faculty All*
- 13:10** Sintesi e ringraziamenti  
*Andrea Pession*
- 13:15** Fine della sessione



Programma TBD

14.11.2025  
Ore 09:20-10:20

Sala Nettuno 1 - Immedica

**Management a lungo termine delle UCD e del deficit di ARG1: dall'ottimizzazione dell'introito proteico alle esperienze italiane sulla terapia enzimatica sostitutiva. Confronto multidisciplinare.**

Moderatore: *Marco Spada*

- 09:20** Oltre la diagnosi delle UCD: nutrizione, terapia personalizzata e management a lungo termine *Alice Dianin, Marco Spada*
- 09:45** ARG1-D: dalle red flags al follow up multidisciplinare. Un percorso diagnostico-terapeutico innovativo *Alessandro Burlina, Diego Martinelli*
- 10:20** Fine della sessione



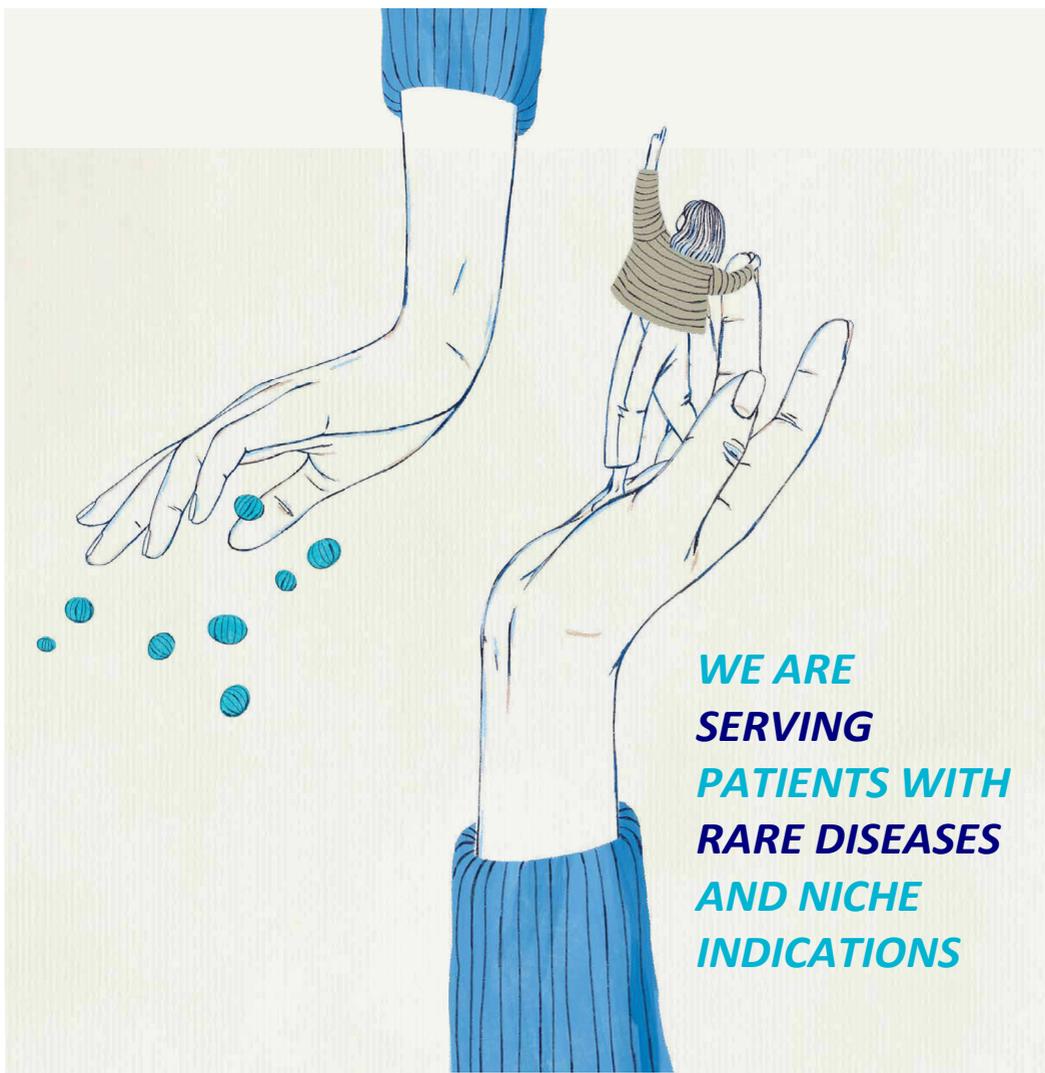
## Sala Nettuno 3 - Sanofi

### Malattia di Fabry: efficacia clinica della ERT in real world

Moderatori: *Andrea Pession, Serena Gasperini*

- 09:20** L'importanza della EBM: introduce *Andrea Pession*
- 09:30** Efficacia clinica in età pediatrica:  
dai trial regolatori alla RWE *Annalisa Madeo*
- 09:50** Stabilità clinica e real world data *Eleonora Riccio*
- 10:10** Discussione *Faculty All*
- 10:20** Fine della sessione





**WE ARE  
SERVING  
PATIENTS WITH  
RARE DISEASES  
AND NICHE  
INDICATIONS**



**Immedica**  
pharma



# 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



Siamo un'azienda farmaceutica italiana impegnata a fornire ***soluzioni terapeutiche innovative*** che comprendono farmaci, integratori e alimenti a fini medici speciali, personalizzati per ogni fase della vita.

Ci distinguiamo come punto di riferimento per i medici specialisti e i pazienti, in particolare nelle ***malattie metaboliche ereditarie, rare*** e a bassa prevalenza.

Lavoriamo in ***sinergia*** con la ***comunità scientifica*** e le ***associazioni di pazienti***, insieme a qualificati partner internazionali, per identificare e soddisfare i bisogni fornendo rapidamente le migliori soluzioni.



# TRANSLATING SCIENCE Transforming Lives



## PTC THERAPEUTICS

PTC is a global biopharmaceutical company focused on the discovery, development and commercialization of clinically differentiated medicines that provide benefits to children and adults living with rare disorders.

PTC has been committed to rare diseases since inception in 1998. PTC achieved historic scientific breakthroughs and delivered a number of life-changing therapies to patients that address multiple therapeutic areas with high unmet need. We remain focused on scientific research and development efforts to deliver the next wave of innovative PTC products for patients.



**+25** YEARS OF COMMITMENT TO PATIENTS

A LEGACY OF INNOVATION

PIONEER IN RARE DISEASE

**+20** OFFICES WORLDWIDE

**~ 1000** EMPLOYEES

## WE ARE COMMITTED TO PROVIDING TREATMENTS FOR PEOPLE LIVING WITH RARE DISEASES

We are focused on therapeutic areas with high unmet medical need and we are at the forefront of transforming science into new therapies. Therapeutic areas include Neurology and Metabolism.

- Aromatic L-amino Acid Decarboxylase (AADC) Deficiency
- Duchenne Muscular Dystrophy (DMD)
- Friedreich's Ataxia (FA)
- Phenylketonuria (PKU)

Our research efforts are focused on two scientific platforms—splicing and inflammation and ferroptosis—where PTC has unique expertise to discover and advance to the clinic innovative therapies.

### Splicing

Technology that helps find small molecules that modify alternative splicing of genes. This technology focuses on changing mRNA splicing, which is a process that affects how proteins are made in the body.

*Therapeutic areas include Spinal Muscular Atrophy, Huntington's Disease.*

### Inflammation & Ferroptosis

Targeting oxidative stress and inflammation pathways to treat central nervous system (CNS) diseases

*Therapeutic areas include Friedreich's ataxia.*

We partner with

**+200**

**patient advocacy  
groups globally**



## WE ARE COMMITTED TO PROVIDING ACCESS TO PTC MEDICINES

We collaborate with stakeholders to advance access to our therapies across geographies.

Our medicines  
are reaching  
patients across  
**+50** countries



## WE ARE COMMITTED TO IMPROVING THE LIVES OF PEOPLE LIVING WITH RARE DISEASES

We partner with and support patients and their families throughout their entire journey.



## WE ARE ON A MISSION TO TRANSFORM LIVES



Date of preparation: July 2025  
GL-CORP-0247

# We are committed to the pursuit of *Better Care For Rare*



JJ,  
Living with ASMD,  
USA

**Better Diagnosis**  
Timely and accurate  
rare disease diagnoses



Ailin,  
Living with  
Gaucher  
disease, Cuba

**Better Innovation**  
Development of  
treatments that aim to  
improve real-world  
outcomes



Andrea,  
Living with Pompe  
disease, Denmark

**Better Access**  
Equitable access to  
medicines



George,  
Living with  
Fabry disease,  
India

**Better Support**  
Support for people  
living with rare diseases  
across their lifelong  
journey

**sanofi**

# keep on Rare

Ogni giorno Takeda  
si impegna per dare ai pazienti  
le risposte che aspettano,  
anche le più rare.

**Per questo continuiamo  
a esplORare.**



Copyright © 2024 Takeda Pharmaceutical Company Limited. All rights reserved.  
Takeda and the Takeda Logo are trademarks of Takeda Pharmaceutical  
Company Limited, used under license.

Codice aziendale: C-ANPROM/IT/RDG/0016

# keep on Rare

Esiste un mondo vasto  
e ancora poco conosciuto,  
dove ogni singolo passo conta,  
anche il più piccolo.  
È un mondo che richiede coraggio,  
per cercare dove nessuno  
l'aveva mai fatto prima, sfidando limiti  
e superando confini.

In questo mondo,  
insieme a un team dedicato,  
ci impegniamo senza sosta  
ad aprire nuove strade e raggiungere  
traguardi sempre più lontani.  
Perché è il mondo delle malattie rare,  
che ci invita a continuare  
a esplorare insieme, fianco a fianco,  
giorno dopo giorno.  
Senza mai perdere di vista  
quella grande ambizione comune:  
una vita migliore per tantissime persone.

Ogni giorno Takeda si impegna per dare  
ai pazienti le risposte che aspettano,  
anche le più rare.

**Per questo continuiamo a esploRare.**



# 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



We chase the *miracles*  
of science to improve  
people's lives

MAT-IT-2500541

Sanofi is an innovative global healthcare company with one purpose: to chase the miracles of science to improve people's lives. Over the past 50 years, it has developed the first treatments for 5 lysosomal storage disorders, established standards of care in diabetes and cardiovascular diseases, protected millions of people from influenza and helped eradicate polio. With a distinctive vision of research, it has brought innovation in the treatment of chronic inflammatory and immune-mediated diseases and today looks to the future with the ambition of becoming the leading company in immunology.

sanofi

# 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)

