

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)

Indice

Patrocini.....	3
Benvenuto al Congresso.....	5
Segreteria Scientifica.....	7
Faculty.....	9
Programma - 11.11.2025.....	13
Programma - 12.11.2025.....	16
Programma - 13.11.2025.....	22
Programma - 14.11.2025.....	26
Sessioni sponsorizzate.....	28
Advertising.....	32
Informazioni.....	44
Sponsor.....	46



SL

PATROCINI

MM

ESN

Con il patrocinio di



FNOPI

SIBioC
Medicina di Laboratorio ETS



S
I
M
M
E
S
N
X
V



SI

**BENVENUTO
AL CONGRESSO**

MIN

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.

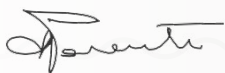
Ampio spazio sarà inoltre dedicato ai nuovi orizzonti nello screening neonatale, all'identificazione di nuovi marcatori di malattia e metaboliti, nonché alle potenzialità, ma anche le sfide, offerte dalle più recenti metodiche di analisi genomica.

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



SI

SEGRETERIA
SCIENTIFICA

MIN

ESN

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



SL

FACULTY

MM

ESN

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

Daverio 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

Pavanello Enza, Torino

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 Beek Nadine, Rotterdam (NL)

Ventura Paolo, Modena

Verduci Elvira, Milano

Vitaglione Paola, Napoli

Vitturi Nicola, Padova

Zancan Stefano, Milano

Zuvadelli Juri, Milano



SL

PROGRAMMA

MIN

FESTIVAL

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
- 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



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
- 09:45** Tavola rotonda
Proficiency testing
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
- 13:00** *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 Gragnaniello, Francesco Porta*

- 14:00** ERT: after 35 years, what have we learned?
From Gaucher Disease to Fabry, Pompe and ASMD
van der Beek Nadine
- 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 β -galattosidasi mutata nella GM1-gangliosidosi *Maximiliano Ormazabal*
- 11:10** Progetto pilota per lo screening neonatale del deficit di α -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 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 ORDINARIA
DEI SOCI ED ELEZIONI



COMUNICAZIONI ORALI (SECONDA PARTE)

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

- 08:30** Livelli di lyso-Gb3 in pazienti pediatrici 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



SI

**SESSIONI
SPONSORIZZATE**

MIN

FEST

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

È previsto lunch box per i partecipanti



Sala Nettuno 3 - Chiesi GRD

Malattia di Fabry e PEGunigalsidasi alfa: storia di un'evoluzione dalla biochimica alla clinica

Moderatore: *Federico Pieruzzi*

- 12:15** La PEGilazione Diego *Maria Michele Fornasari*
- 12:30** L'aspetto immunologico *Mauro Cancian*
- 12:45** Gli outcome clinici *Federico Pieruzzi*
- 13:00** Q&A *Faculty All*
- 13:15** Fine della sessione

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



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 registrativi alla RWE *Annalisa Madeo*
- 09:50** Stabilità clinica e real world data *Eleonora Riccio*
- 10:10** Discussione *Faculty All*
- 10:20** Fine della sessione



SL

ADVERTISING

MM

ESN



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



Immedica
pharma

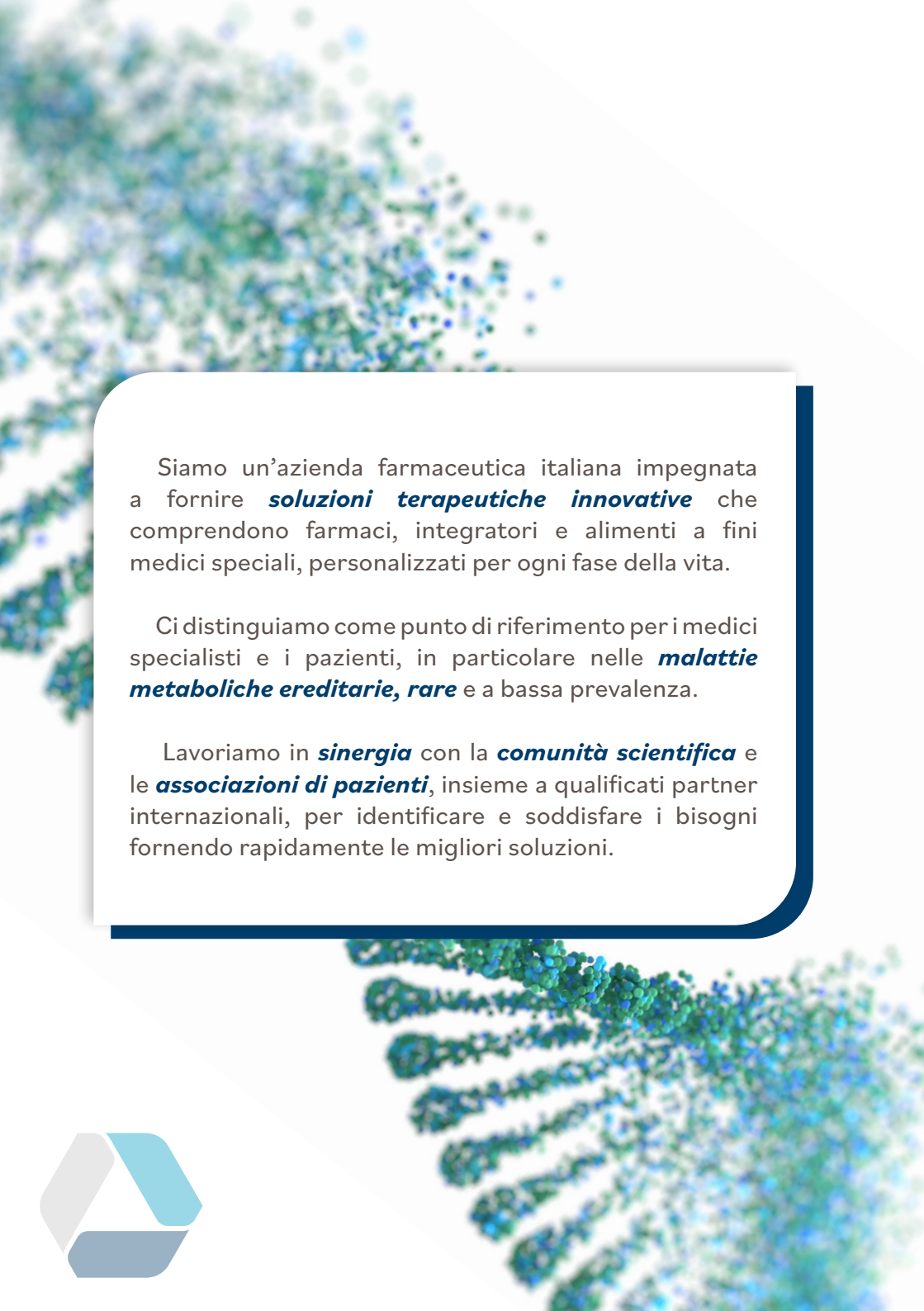


In Nutricia crediamo che ogni persona con una diagnosi di malattia metabolica ereditaria debba vivere la migliore vita possibile

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.



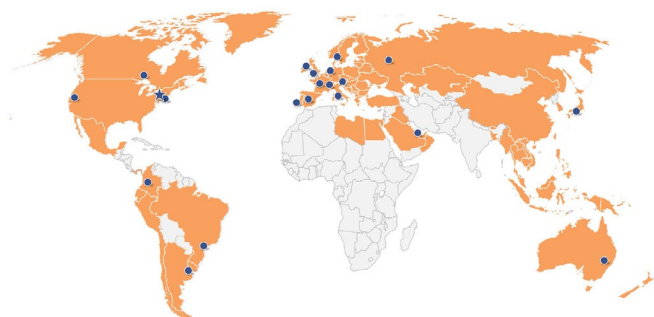
TRANSLATING SCIENCE Transforming Lives



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)
- Friedrich'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 Friedrich'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.



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



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





•
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

SI

INFORMAZIONI

MM

ESN

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



SL

SPONSOR

MM

ESN

Con il contributo non condizionante di

PLATINUM SPONSOR



Enhancing Lives Together



GOLD SPONSOR



Con il contributo non condizionante di

BRONZE SPONSOR



CAMBROOKE™



EXPERTMED



Waters™

