

## XII CONGRESSO NAZIONALE SIMMESN

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

### **Crocevia tra complessità clinica e laboratoristica: le sfide future**

9.10.11 Novembre 2022

c/o Villa Romanazzi Carducci - Via Giuseppe Capruzzi, 326 70124 Bari

### **Responsabili Scientifici**

#### **Dott.ssa Rita Fischetto**

*Direttore UOC Malattie Metaboliche Genetiche AOU Policlinico Consorziale di Bari – PO Giovanni XXIII  
Centro Riferimento Regione Puglia Malattie Rare Pediatriche*

#### **Prof. Andrea Pession**

*Professore Ordinario di Pediatria - Alma Mater Studiorum Università degli Studi di Bologna  
Direttore UO Pediatria – IRCCS Azienda Ospedaliero Universitaria di Bologna  
Direttore Scuola di Specialità di Pediatria  
Direttore Centro Regionale Screening Neonatale*

**Provider n. 3282 – Rif. ECM 361801**

Numero di crediti ECM assegnati: 3,9

Destinatari dell'iniziativa - Tutte le figure professionali

### **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.

## XII CONGRESSO NAZIONALE SIMMESN

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

### Crocevia tra complessità clinica e laboratoristica: le sfide future

#### 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

## 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 (AB) Burlina, Padova  
Alessandro Burlina, Bassano del Grappa  
Maria Laura Caiaffa, Lecce  
Porzianna Calianno, Bari  
Marta Camilot, Verona  
Franco Carnevale, Bari  
Sarah Carcereri, Verona  
Claudia (CL) Carducci, Roma  
Carla (CA) Carducci, Roma  
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  
Paola Giordano, Bari

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 (ALS) Rossi, Napoli  
Alice (AL) 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

**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

**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

**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**

**08:30 – 10:30** Maurizio Scarpa

**10:30 – 11:30** *Coffee break*

**SESSIONE PLENARIA PRECONGRESSUALE: RAPPORTO TECNICO SCREENING NEONATALE**

**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*

**13:00 – 14:00** *Lunch session sponsorizzata NUTRICIA – NO ECM*

**APERTURA LAVORI PRESSO IL TEATRO PETRUZZELLI**

**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** *Welcome Cocktail presso la Sala Murat*

**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** *Coffee break*

## 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*

**13:00 – 14:00** *Lunch session sponsorizzata ALEXION – NO ECM*

**13:00 – 13:30** *Lunch session sponsorizzata IMMEDICA – NO ECM*

**13:00 – 14:00** *Lunch session sponsorizzata PTC – NO ECM*

### 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

**alfa** FCM

**Segreteria SIMMESN**

info.simmesn@alfafcm.com

Tel. +39 06 87756870

www.alfafcm.com

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

1Department of Public Health, University, Naples, Italy

**alfa** FCM

**Segreteria SIMMESN**

info.simmesn@alfafcm.com

Tel. +39 06 87756870

www.alfafcm.com

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

**11 novembre 2022**

**HOT-TOPIC METABOLICO**

**08:00 – 09:00** Dal laboratorio di screening neonatale al laboratorio di enzimologia applicata: un focus sulla riboflavina (Simonetta Simonetti, Maria Barile)

**08:00 – 09:00** L'esperienza di terapia enzimatica sostitutiva con Pegvaliase nei pazienti affetti da PKU (Lucia Brodosi, Iris Scala, Juri Zuvadelli)

**08:00 – 09:00** Lo screening della SMA (Francesco Danilo Tiziano)

**08:00 – 09:00** Trattamento con Triptanoina nei disordini di beta ossidazione. (Giulia Bruni, Elena Procopio)

**08:00 – 09:00** La terapia farmacologica con Empagliflozim nella Glicogenosi Ib (Arianna Maiorana, Alessandro Rossi)

**alfa** FCM

**Segreteria SIMMESN**

info.simmesn@alfafcm.com

Tel. +39 06 87756870

www.alfafcm.com

### 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** *Lunch session sponsorizzata SANOFI – NO ECM*

#### 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:** Paola Giordano, 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

### 11 Novembre

#### WORKSHOP POST-CONGRESSUALE SIMMESN INCONTRA LE ASSOCIAZIONI DEI GENITORI

**Moderatori:** Rita Fischetto, Riccarda Scaringella

- 16:30 – 16:45** Storia dell'Associazionismo italiano 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 Caliano (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  
Simona Bellagambi (UNIAMO – Federazione Italiana Malattie Rare Onlus)

  
**alfa FCM**

**Segreteria SIMMESN**

info.simmesn@alfafcm.com

Tel. +39 06 87756870

www.alfafcm.com