



XI CONGRESSO NAZIONALE
SIMMESN
2021 BOLOGNA
2.3.4 DICEMBRE



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

www.simmesn.it

**XI CONGRESSO NAZIONALE
SIMMESN**

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

2.3.4 Dicembre 2021

c/o Royal Hotel Carlton - Via Montebello, 8 - 40121 Bologna

Responsabili Scientifici

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

Prof. Giancarlo la Marca

*Professore Associato di Chimica Clinica - Dipartimento di Scienze Biomediche Sperimentali e Cliniche,
Università di Firenze*

*Direttore di Laboratorio Screening Neonatale, Chimica Clinica e Farmacologia “Ospedale Pediatrico Meyer”
Firenze, Italia*

RAZIONALE

L'XI Congresso Nazionale della Società Italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale (SIMMESN) si terrà a Bologna dal 2 al 4 Dicembre 2021. Questo evento scientifico sarà focalizzato su temi per quali sono emerse rilevanti novità di rilevante interesse scientifico. Tra questi gli aspetti relativi allo screening, alla terapia dietetica, al microbioma e alle nuove frontiere diagnostiche e terapeutiche in tema di malattie metaboliche ereditarie. Questi temi, introdotti da una lettura magistrale, saranno trattati da esperti nazionali ed internazionali e declinati sempre secondo una logica traslazionale senza trascurare nessun aspetto di diagnostica laboratoristica e applicazione clinica. Anche il tema dell'interdisciplinarietà e transizione sarà trattato con una tavola rotonda che vedrà la partecipazione di clinici esperti di malattie metaboliche del bambino e dell'adulto. Verranno anche analizzati i percorsi dell'organizzazione del sistema screening neonatale allargato, della presa in carico nutrizionale e psicologica. Il congresso prevede anche sedute mattutine secondo il format 'incontra l'esperto' su temi a forte impatto nella pratica clinica. Questo congresso per la scelta degli argomenti e la qualità dei relatori si prefigge di fornire un rilevante contributo scientifico nell'ambito della moderna pediatria preventiva e sociale.



Segreteria Organizzativa e Provider ECM n. 3282

info.simmesn@alfafcm.com

www.alfafcm.com

Tel. 06 8775 6870 - 06 8775 6159

Via Paolo Emilio 10 - 00192 Roma (RM)



XI CONGRESSO NAZIONALE
SIMMESN
2021 BOLOGNA
2.3.4 DICEMBRE



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

www.simmesn.it

Provider n. 3282

Rif. ECM 331910

Destinatari dell'iniziativa:

L'evento è stato accreditato per tutte le figure professionali riconosciute dal Ministero della Salute

Generale (tutte le professioni)

Elenco Professioni

1 Medico chirurgo 2 Odontoiatra 3 Farmacista 4 Veterinario 5 Psicologo 6 Biologo 7 Chimico 8 Fisico 9 Assistente sanitario
10 Dietista 11 Educatore professionale 12 Fisioterapista 13 Igienista dentale 14 Infermiere 15 Infermiere pediatrico 16
Logopedista 17 Ortottista/assistente di oftalmologia 18 Ostetrica/o 19 Podologo 20 Tecnico audiometrista 21 Tecnico
audioprotesista 22 Tecnico della fisiopatologia cardiocircolatoria e perfusione cardiovascolare 23 Tecnico della
prevenzione nell'ambiente e nei luoghi di lavoro 24 Tecnico della riabilitazione psichiatrica 25 Tecnico di
neurofisiopatologia 26 Tecnico ortopedico 27 Tecnico sanitario di radiologia medica 28 Tecnico sanitario laboratorio
biomedico 29 Terapista della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva 30 Terapista occupazionale

Discipline/Aree Professionali

MEDICO CHIRURGO - Allergologia ed immunologia clinica - Angiologia - Cardiologia - Dermatologia e venereologia -
Ematologia - Endocrinologia - Gastroenterologia - Genetica medica - Geriatria - Malattie metaboliche e diabetologia -
Malattie dell'apparato respiratorio - Malattie infettive - Medicina e chirurgia di accettazione e di urgenza - Medicina
fisica e riabilitazione - Medicina interna - Medicina termale - Medicina aeronautica e spaziale - Medicina dello sport -
Nefrologia - Neonatologia - Neurologia - Neuropsichiatria infantile - Oncologia - Pediatria - Psichiatria - Radioterapia
- Reumatologia - Cardiochirurgia - Chirurgia generale - Chirurgia maxillo-facciale - Chirurgia pediatrica - Chirurgia
plastica e ricostruttiva - Chirurgia toracica - Chirurgia vascolare - Ginecologia e ostetricia - Neurochirurgia - Oftalmologia
- Ortopedia e traumatologia - Otorinolaringoiatria - Urologia - Anatomia patologica - Anestesia e rianimazione -
Biochimica clinica - Farmacologia e tossicologia clinica - Laboratorio di genetica medica - Medicina trasfusionale -
Medicina legale - Medicina nucleare - Microbiologia e virologia - Neurofisiopatologia - Neuroradiologia - Patologia
clinica (laboratorio di analisi chimico-cliniche e microbiologia) - Radiodiagnostica - Igiene, epidemiologia e sanità
pubblica - Igiene degli alimenti e della nutrizione - Medicina del lavoro e sicurezza degli ambienti di lavoro - Medicina
generale (medici di famiglia) - Continuità assistenziale - Pediatria (pediatri di libera scelta) - Scienza dell'alimentazione e
dietetica - Direzione medica di presidio ospedaliero - Organizzazione dei servizi sanitari di base - Audiologia e foniatra -
Psicoterapia - Privo di specializzazione - Cure palliative - Epidemiologia - Medicina di comunità - Medicina subacquea e
iperbarica

VETERINARIO - Igiene degli allevamenti e delle produzioni zootecniche - Igiene prod., trasf., commercial., conserv. E tras.
Alimenti di origine animale e derivati - Sanità animale

FARMACISTA - Farmacia ospedaliera - Farmacia territoriale

CHIMICO - Chimica analitica

PSICOLOGO - Psicoterapia - Psicologia

FISICO - Fisica sanitaria



Segreteria Organizzativa e Provider ECM n. 3282

info.simmesn@alfafcm.com

www.alfafcm.com

Tel. 06 8775 6870 - 06 8775 6159

Via Paolo Emilio 10 - 00192 Roma (RM)



XI CONGRESSO NAZIONALE
SIMMESN
2021 BOLOGNA
2.3.4 DICEMBRE



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

www.simmesn.it

PROGRAMMA SCIENTIFICO

2 Dicembre 2021

WORKSHOP PRE-CONGRESSUALI IN PARALLELO (NO ECM)

1. CONTROLLO QUALITÀ (NO ECM)

Moderatori: V. E. Guaraldo

08:30 – 08:35 Introduzione (M. Camilot)
08:35 – 08:45 Ipotiroidismo Congenito (M. Camilot)
08:45 – 08:55 Fibrosi Cistica (F. Righetti)
09:05 – 09:15 Fenilchetonuria (G. Polo)
09:15 – 09:25 Discussione
09:25 – 09:35 Biotinidasi (S. Funghini)
09:35 – 09:45 Galattosemia (Cl. Carducci)
09:45 – 09:50 Discussione
09:50 – 10:05 MS ITA (Mass Spectrometry Italia) (C. Rizzo, V. E. Guaraldo)
10:05 – 10:15 Discussione

2. DIETETICA (NO ECM)

Moderatori: A. Bordugo, S. Paci

08:30 – 08:50 Il paziente metabolico adulto e la presa in carico nutrizionale: survey dai centri italiani (I. Bettocchi, M. Dorina)
08:50 – 09:10 Esperienze di utilizzo della trieptanoina nella dietoterapia per i difetti della beta ossidazione (R. Pretese, G. Bruni)
09:10 – 09:30 Valutazione nutrizionale della composizione corporea e della qualità minerale ossea nei pazienti con fenilchetonuria in età pre e post pubere (G. Paternò)
09:30 – 09:50 Research in metabolic dietetics: multicentric surveys and other methodologies (A. Pinto)
09:50 – 10:15 Discussione + Elezioni del consiglio del Gruppo di Lavoro



Segreteria Organizzativa e Provider ECM n. 3282
info.simmesn@alfafcm.com
www.alfafcm.com
Tel. 06 8775 6870 - 06 8775 6159
Via Paolo Emilio 10 - 00192 Roma (RM)



XI CONGRESSO NAZIONALE
SIMMESN
2021 BOLOGNA
2.3.4 DICEMBRE



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

www.simmesn.it

3. PSICOLOGIA (NO ECM)

Moderatori: S. Caviglia, G. Bensi

- 08:30 – 08:50** L'impatto della comunicazione di positività nello screening neonatale esteso. Una nota di attenzione rispetto al caso dei falsi positivi (E. Lastrucci)
- 08:50 – 09:10** La conferma diagnostica della positività allo SNE (Screening Neonatale Esteso): aspetti generali e malattie da accumulo (C. Cazzorla)
- 09:10 – 09:30** La presa in carico della famiglia e il supporto psicologico nei casi positivi allo SNE (Screening Neonatale Esteso) (S. Carcereri)
- 09:30 – 09:50** Follow-up: Stress comunicazione di positività allo SNE (Screening Neonatale Esteso) (M. Bani)
- 09:50 – 10:15** Discussione

Pausa

SESSIONE PLENARIA: RAPPORTO TECNICO SCREENING NEONATALE

Moderatori: Alberto Burlina, S. Boenzi

- 11:30 – 11:40** Introduzione (M. Ruoppolo)
- 11:40 – 11:55** Screening neonatale Ipotiroidismo congenito, G6PD (Glucose 6 phosphate dehydrogenase), CAH (Congenital adrenal hyperplasia) (F. Teofoli)
- 11:55 – 12:10** Screening neonatale Fibrosi cistica (C. Carducci)
- 12:10 – 12:45** Screening neonatale esteso (Alberto Burlina, M. Ruoppolo)
- 12:45 – 13:00** Screening neonatale Galattosemia e Biotinidasi. Screening lisosomiali e SCID (Severe Combined Immunodeficiency) (S. Malvagia)
- 13:00 – 13:30** Discussione
- 13:30 – 14:30** *Lunch session sponsorizzata di MAMOXI metaX – NO ECM*
- 13:30 – 14:30** *Lunch session sponsorizzata di ORCHARD – NO ECM*

Pausa

APERTURA LAVORI

- 14:45 – 15:30** Saluti istituzionali e nomina dei Soci Onorari
G. la Marca, A. Pession

I SESSIONE PLENARIA: SCREENING E OLTRE

Moderatori: M. Spada, C. Rizzo

- 15:30 – 15:50** Stato di applicazione della Legge 167 e revisione 2021 del pannello (G. la Marca)



Segreteria Organizzativa e Provider ECM n. 3282
info.simmesn@alfafcm.com
www.alfafcm.com
Tel. 06 8775 6870 - 06 8775 6159
Via Paolo Emilio 10 - 00192 Roma (RM)



XI CONGRESSO NAZIONALE
SIMMESN
2021 BOLOGNA
2.3.4 DICEMBRE



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

www.simmesn.it

15:50 – 16:10 Applicazione della Legge 167 in RER (Regione Emilia Romagna) (F. Righetti)
16:10 – 16:30 Endocrinopatie: IC (Ipotiroidismo Congenito) e ISC (Iperplasia Surrenalica Congenita) (F. Baronio)
16:30 – 16:50 Ruolo delle tecniche di biologia molecolare nei programmi di screening neonatale: dalle ID (Immunodeficienze) alla SMA (Spinal Muscular Atrophy) (A. Morrone)
17:00 – 17:30 Malattie lisosomiali (Alberto Burlina)
17:30 – 18:15 Discussione

18:15 – 19:00 LETTURA MAGISTRALE: Il sequenziamento genomico massivo nei programmi di screening neonatale: attualità e prospettive
H. Prokisch Introdotto da: A. E. Dardis

3 Dicembre 2021

II SESSIONE PLENARIA (1° parte): TERAPIA DIETETICA E MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE

08:30 – 09:45 Novità nel trattamento dietetico dei pazienti metabolici

Moderatori: C. Meli, J. Zuvadelli

08:30 – 08:50 Adeguatezza della terapia dietetica in relazione a stato nutrizionale e composizione corporea in pazienti adulti con difetti congeniti del metabolismo proteico (G. Gugelmo)

08:50 – 09:10 Selettività e neofobia alimentare nel paziente metabolico (S. Bernabei, A. Liguori)

09:10 – 09:30 Pegvaliase e gestione dietetica del paziente con fenilchetonuria: prime esperienze europee (C. Kogelmann)

09:30 – 09:45 Discussione

Pausa

II SESSIONE PLENARIA (2° parte): IL MICROBIOMA E LE MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE

10:00 – 10:45 LETTURA MAGISTRALE: Il ruolo del microbioma per la salute dell'uomo: dalla ricerca di base alle applicazioni cliniche

P. Brigidi introdotto da A. Pession

Moderatori: G. Biasucci, E. Verduci

10:45 – 11:05 Microbiota e Malattie Metaboliche Ereditarie (M.T. Carbone)

11:05 – 11:25 Le piattaforme tecnologiche (L. Putignani)



Segreteria Organizzativa e Provider ECM n. 3282

info.simmesn@alfafcm.com

www.alfafcm.com

Tel. 06 8775 6870 - 06 8775 6159

Via Paolo Emilio 10 - 00192 Roma (RM)



XI CONGRESSO NAZIONALE
SIMMESN
2021 BOLOGNA
2.3.4 DICEMBRE



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

www.simmesn.it

11:25 – 11:45 Focus su: Dieta chetogena e microbioma (A. Tagliabue)
11:45 – 12:05 Focus su: Micorbiota e PKU (Phenylketonuria) (C. Montanari)
12:05 – 12:25 Discussione
12:30 – 14:00 *Lunch session sponsorizzata di PIAM – NO ECM*

14:10 – 15:20 COMUNICAZIONI ORALI su Malattie Metaboliche ereditarie: eziopatogenesi e diagnosi (7 + 2 min) – NO ECM

Moderatori: A. Fiumara, MC. Schiaffino

15:20 – 16:30 COMUNICAZIONI ORALI su Malattie Metaboliche ereditarie: terapia (7 + 2 min) – NO ECM

Moderatori: F. Porta, P. Strisciuglio

16:30 – 17:00 MetabERN

M. Scarpa

17:00 – 19:00 ASSEMBLEA DEI SOCI SIMMESN - Società Italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening neonatale - Bilancio annuale e nuove nomine (NO ECM)

G. la Marca

4 Dicembre 2021

INCONTRA L'ESPERTO

08:00 – 09:00 MTE1 (Meet the Expert) clinica iperammoniemia (MA. Donati) – NO ECM

08:00 – 09:00 MTE2 (Meet the Expert) clinica ipoglicemia (M. Spada) – NO ECM

08:00 – 09:00 MTE3 (Meet the Expert) laboratorio (G. Polo) – NO ECM

Pausa

III SESSIONE PLENARIA: NUOVE FRONTIERE DIAGNOSTICHE E TERAPEUTICHE

09:15 – 10:00 LETTURA MAGISTRALE: Terapia genica nelle malattie metaboliche ereditarie

A. Aiuti introdotto da G. Parenti

Moderatori: A. Tummolo, V. Leuzzi

10:00 – 10:20 Second Tier tests nei programmi di screening (Cl. Carducci)



Segreteria Organizzativa e Provider ECM n. 3282

info.simmesn@alfafcm.com

www.alfafcm.com

Tel. 06 8775 6870 - 06 8775 6159

Via Paolo Emilio 10 - 00192 Roma (RM)



XI CONGRESSO NAZIONALE
SIMMESN
2021 BOLOGNA
2.3.4 DICEMBRE



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

www.simmesn.it

10:20 – 10:40 Dalla biochimica all'esoma (A. Novelli)

10:40 – 11:00 Dall'esoma alla clinica (D. Martinelli)

Pausa

11:30 – 11:50 Terapie dei difetti di N-glicosilazione (R. Barone)

11:50 – 12:10 Effetti sul SNC (Sistema Nervoso Centrale) del trapianto di fegato (C. Dionisi Vici)

12:10 – 12:50 Discussione

13:00 – 14:00 *Lunch session sponsorizzata di NESTLÉ – NO ECM*

TAVOLA ROTONDA: Interdisciplinarietà e transizione

14:00 – 14:30 KEY NOTE: Le malattie metaboliche ereditarie: le peculiarità nell'età della transizione

G. Andria introdotto da G. la Marca

14:30 – 15:45 Tavola Rotonda: MA. Donati, F. Carubbi, A. Cassio, Alessandro Burlina

15:45 – 16:00 Chiusura del Congresso e Test di apprendimento ECM

Moderatori e Relatori

Titolo	Nome	Cognome	Qualifica Professionale	Qualifica Scientifica	Sede di svolgimento attività
Prof.	Alessandro	AIUTI	Primario dell'Unità Operativa di Immunematologia Pediatrica	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Ematologia	IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano
Prof.	Generoso	ANDRIA	Professore Emerito di Pe-diatría	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Pe-diatría	Università Federico II, Napoli
Dott.	Marco	BANI	Ricercatore Dipartimento di Medicina e Chirurgia	Laurea in Psicologia Clinica Scuola di specializzazione quadriennale abilitante alla psicoterapia	Università di Milano – Bicocca
Prof.ssa	Rita	BARONE	Professore Associato di Neuropsichiatria Infantile	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Neuropsichiatria Infantile	Università di Catania



Segreteria Organizzativa e Provider ECM n. 3282

info.simmesn@alfafcm.com

www.alfafcm.com

Tel. 06 8775 6870 - 06 8775 6159

Via Paolo Emilio 10 - 00192 Roma (RM)



XI CONGRESSO NAZIONALE
SIMMESN
2021 BOLOGNA
2.3.4 DICEMBRE



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

www.simmesn.it

Dott.	Federico	BARONIO	Pediatra	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Pediatrica	Azienda Ospedaliero-Universitaria Sant'Orsola-Malpighi, Bologna
Dott.ssa	Giulia	BENSI	Psicologa nell'ambito dei Disturbi del Comportamento Alimentare in età evolutiva	Laurea in Psicologia dello Sviluppo e della comunicazione Specializzazione in Psicoterapia Cognitivo-Comportamentale	Ausl di Piacenza
Dott.ssa	Silvia	BERNABEI	Dietista	Laurea in Dietistica	Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
Dott.ssa	Ilaria	BETTOCCHI	Pediatra	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Pediatrica	Azienda Ospedaliero-Universitaria Sant'Orsola-Malpighi, Bologna
Prof.	Giacomo	BIASUCCI	Direttore Dipartimento Ospedaliero Materno-Infantile	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Pediatrica	Ausl di Piacenza
Dott.ssa	Sara	BOENZI	Dirigente Chimico presso il Laboratorio di Patologia Metabolica	Laurea in Chimica Specializzazione in Biochimica Clinica	Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
Dott.	Andrea	BORDUGO	Dirigente di primo livello presso Clinica Pediatrica Borgo Roma	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Pediatrica	Azienda Ospedaliero-Universitaria di Verona
Prof.ssa	Patrizia	BRIGIDI	Professoressa ordinaria - Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche	Laurea in Chimica e Tecnologie Farmaceutiche	Università di Bologna
Dott.ssa	Giulia	BRUNI	Dietista	Laurea in Dietistica	Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer di Firenze
Dott.	Alberto	BURLINA	Direttore dell'Unità Operativa Complessa Malattie Metaboliche Ereditarie, Dipartimento di Pediatria	Laurea in Medicina e Chirurgia	Azienda Ospedaliero-Universitaria di Padova - Università di Padova



Segreteria Organizzativa e Provider ECM n. 3282
info.simmesn@alfafcm.com
www.alfafcm.com
Tel. 06 8775 6870 - 06 8775 6159
Via Paolo Emilio 10 - 00192 Roma (RM)



XI CONGRESSO NAZIONALE
SIMMESN
2021 BOLOGNA
2.3.4 DICEMBRE



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

www.simmesn.it

Dott.	Alessandro	BURLINA	Direttore UOC Neurologia	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Neurologia	Ospedale San Bassiano, Bassano del Grappa
Dott.ssa	Marta	CAMILOT	Biologo	Laurea in Biologia	Azienda Ospedaliera-Universitaria di Verona
Dott.ssa	Maria Teresa	CARBONE	Dirigente Medico Pediatria	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Pediatria	A.O.R.N. Santobono-Pausilipon, Napoli
Dott.ssa	Sarah	CARCERERI	Medico Psicologo	Laurea in psicologia clinica e della personalità	Center Terapy, ambulatorio di Medicina Fisica e Riabilitazione a Castel d'Azzano - Verona
Prof.ssa	Carla	CARDUCCI	Professore Associato MED 05 - Dipartimento di Medicina Sperimentale	Laurea in Scienze Biologiche Specializzazione in Patologia Clinica	Università degli Studi di Roma "La Sapienza"
Dott.ssa	Claudia	CARDUCCI	Dirigente Sanitario Patologia Clinica	Laurea in Chimica	Università degli Studi di Roma "La Sapienza"
Prof.ssa	Francesca	CARUBBI	Professore associato confermato di Scienze Tecniche Dietetiche SSD MED 49 - Dipartimento di Scienze Biomediche, metaboliche e neuroscienze	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione in Gastroenterologia ed Endoscopia digestiva	Università degli studi di Modena e Reggio Emilia
Prof.ssa	Alessandra	CASSIO	Professione Associato di Pediatria Generale e Specialistica	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Pediatria	Università di Bologna
Dott.ssa	Stefania	CAVIGLIA	Psicologo Dirigente 1° livello fascia A	Laurea in Psicologia Specializzazione in Psicoterapia	Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
Dott.ssa	Chiara	CAZZORLA	Psicologa e psicoterapeuta	Laurea in Psicologia Specializzazione in Psicoterapia	Azienda Ospedaliera di Padova - dip. Pediatria



Segreteria Organizzativa e Provider ECM n. 3282
info.simmesn@alfafcm.com
www.alfafcm.com
Tel. 06 8775 6870 - 06 8775 6159
Via Paolo Emilio 10 - 00192 Roma (RM)



XI CONGRESSO NAZIONALE
SIMMESN
2021 BOLOGNA
2.3.4 DICEMBRE



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

www.simmesn.it

Dott.ssa	Andrea Elena	DARDIS	Responsabile della biobanca "SLA, ma- lattie neuromusco- lari e lisosomiali", Centro di Coordina- mento Regionale per le Malattie Rare	Laurea in Biochimica Specializzazione in Ge- netica Medica	Ospedale Universitario "Santa Maria della Misericordia", Udine
Dott.	Carlo	DIONISI VICI	Dirigente Medico II livello - Responsa- bile UOC Patologia Metabolica	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Pe- diatria	Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
Dott.ssa	Maria Alice	DONATI	Responsabile della Sezione Diagno- stica Malattie Meta- boliche e Neuromu- scolari Ereditari	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Pe- diatria	Azienda Ospedaliero-Univer- sitaria Meyer di Firenze
Dott.ssa	Mita	DORINA	Biologo	Laurea in Farmacia e in Biologia	Azienda Ospedaliero-Univer- sitaria Sant'Orsola-Malpighi, Bologna
Prof.ssa	Agata	FIUMARA	Professore asso- ciato Clinica Pedia- trica	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Pe- diatria	Università degli Studi di Cata- nia
Dott.ssa	Silvia	FUNGHINI	Dirigente Biologo	Laurea in Biologia Specializzazione in Me- dicina di Laboratorio- Biochimica clinica e Biologia Molecolare clinica	Azienda Ospedaliero-Univer- sitaria Meyer di Firenze
Dott.ssa	Varvara Elena	GUARALDO	Dirigente Screening Prenatale e Neona- tale	Laurea in Chimica	Città della Salute, Torino
Dott.ssa	Giorgia	GUGELMO	Dietista presso UOC Dietetica e Nutri- zione Clinica	Laurea in Dietistica	Azienda Ospedale Università Padova
Prof.	Cristian	KOGELMANN	Professore	Laurea in Dietistica	University Medical Center Hamburg - Eppendorf · De- partment of Paediatrics
Prof.	Giancarlo	IA MARCA	Professore Asso- ciato in Biochimica Clinica	Laurea in Chimica e tecnologia Farmaceuti- che	Azienda Ospedaliero-Univer- sitaria Meyer di Firenze



Segreteria Organizzativa e Provider ECM n. 3282
info.simmesn@alfafcm.com
www.alfafcm.com
Tel. 06 8775 6870 - 06 8775 6159
Via Paolo Emilio 10 - 00192 Roma (RM)



XI CONGRESSO NAZIONALE
SIMMESN
2021 BOLOGNA
2.3.4 DICEMBRE



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

www.simmesn.it

				Specializzazione in Farmacia Ospedaliera	
Dott.ssa	Elisa	LASTRUCCI	Assegnista di ricerca	Laurea in Psicologia della salute e di comunità Specializzazione in Psicoterapia relazionale	Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer di Firenze
Prof.	Vincenzo	LEUZZI	Direttore Unità di Neurologia Pediatrica e Psichiatria	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione in Neurologia Pediatrica	Università degli Studi di Roma "La Sapienza"
Dott.ssa	Alessandra	LIGUORI	Dietista	Laurea in Dietistica	Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
Dott.ssa	Sabrina	MALVAGIA	Dirigente Biologo	Laurea in Scienze Biologiche	Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer di Firenze
Dott.	Diego	MARTINELLI	Medico Strutturato UOC Patologia Metabolica	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile	Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
Dott.ssa	Concetta	MELI	Dirigente Medico di I Livello	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Pediatrica	Azienda Ospedaliero Universitaria Policlinico di Catania
Dott.ssa	Chiara	MONTANARI	Dirigente Medico UOC Pediatria	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Pediatrica	Ospedale dei Bambini Vittore Buzzi, Milano
Prof.ssa	Amelia	MORRONE	Professore Associato direttore Laboratorio Biologia Molecolare	Laurea in Scienze Biologiche Specializzazione in Biochimica Clinica	Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer di Firenze
Prof.	Antonio	NOVELLI	Direttore UOC Laboratorio di Genetica Medica	Laurea in Biologia Specializzazione in Genetica Medica	Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
Dott.ssa	Sabrina	PACI	Dirigente Medico Pediatrica	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Pediatrica	ASST Santi Paolo e Carlo, Presidio San Paolo, Milano



Segreteria Organizzativa e Provider ECM n. 3282
info.simmesn@alfafcm.com
www.alfafcm.com
Tel. 06 8775 6870 - 06 8775 6159
Via Paolo Emilio 10 - 00192 Roma (RM)



XI CONGRESSO NAZIONALE
SIMMESN
2021 BOLOGNA
2.3.4 DICEMBRE



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

www.simmesn.it

Prof.	Giancarlo	PARENTI	Professore Ordinario di Pediatria, Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Pediatrica	Università Federico II, Napoli
Dott.ssa	Giulia	PATERNÒ	Dietista presso UO Malattie metaboliche ed ereditarie	Laurea in Dietistica	Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII, Policlinico di Bari
Prof.	Andrea	PESSION	Professore Ordinario di Pediatria	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Clinica Pediatrica	Alma Mater Studiorum Università degli Studi di Bologna
Prof.	Alex	PINTO	Research Dietitian	BSc Nutritional sciences (Faculdade de Ciências da Nutrição e Alimentação da Universidade do Porto, Portugal)	Birmingham Children's Hospital
Dott.ssa	Giulia	POLO	Responsabile laboratorio di Screening Neonatale Metabolico	Laurea in Biologia Specializzazione in Biochimica Clinica	Azienda Ospedaliera di Padova
Dott.	Francesco	PORTA	Pediatrician at the S.C Pediatria	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Pediatrica	Azienda Ospedaliero-Universitaria Città della Salute e della Scienza di Torino
Dott.ssa	Roberta	PRETESE	Dietista clinica pediatrica	Laurea in Dietistica	AOS Gerardo Monza
Prof.	Holger	PROKISCH	Head of the research group "Genetics of Mitochondrial Disorders"	Laurea in Genetica Medica	Helmholtz Zentrum München
Dott.ssa	Lorenza	PUTIGNANI	Responsabile Unità Operativa Semplice di Parassitologia, UOC Microbiologia e Diagnostica Immunologica, Dipartimento di Medicina Diagnostica e di Laboratorio	Laurea in Chimica	Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma



Segreteria Organizzativa e Provider ECM n. 3282
info.simmesn@alfafcm.com
www.alfafcm.com
Tel. 06 8775 6870 - 06 8775 6159
Via Paolo Emilio 10 - 00192 Roma (RM)



XI CONGRESSO NAZIONALE
SIMMESN
2021 BOLOGNA
2.3.4 DICEMBRE



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

www.simmesn.it

Dott.ssa	Francesca	RIGHETTI	Dirigente Medico di Patologia Clinica	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Pediatrica	Azienda Ospedaliero-Universitaria Sant'Orsola-Malpighi, Bologna
Dott.	Cristiano	RIZZO	Biologo	Laurea in Biologia	Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
Prof.ssa	Margherita	RUOPPOLO	Professore universitario ordinario nel settore scientifico-disciplinare BIO-10 "Biochimica"	Laurea in Chimica	Università degli Studi di Napoli "Federico II"
Prof.	Maurizio	SCARPA	Direttore Centro di Coordinamento per le Malattie Rare	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Pediatrica	Ospedale Universitario di Udine
Dott.ssa	Maria Cristina	SCHIAFFINO	Dirigente Clinica pediatrica	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Pediatrica	Ospedale Pediatrico Istituto Giannina Gaslini di Genova
Prof.	Marco	SPADA	Coordinatore del centro specializzato - Dipartimento di Scienze Pediatriche	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Chirurgia Sperimentale e Microchirurgia	A.O. Città della Salute e della Scienza di Torino - Ospedale Regina Margherita
Prof.	Pietro	STRISCIUGLIO	Professore ordinario di Pediatria	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Pediatrica	Università degli Studi di Napoli "Federico II"
Prof.ssa	Anna	TAGLIABUE	Professore Associato Di Alimentazione e Nutrizione Umana	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Scienza dell'Alimentazione	Università di Pavia
Prof.ssa	Francesca	TEOFOLI	Dirigente Biologo	Laurea in Biologia	Università di Verona



Segreteria Organizzativa e Provider ECM n. 3282
info.simmesn@alfafcm.com
www.alfafcm.com
Tel. 06 8775 6870 - 06 8775 6159
Via Paolo Emilio 10 - 00192 Roma (RM)



XI CONGRESSO NAZIONALE
SIMMESN
2021 BOLOGNA
2.3.4 DICEMBRE



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

www.simmesn.it

Dott.ssa	Albina	TUMMOLO	Pediatra	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Pediatrica	Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII, Policlinico di Bari
Prof.ssa	Elvira	VERDUCI	Professore Associato di Pediatria	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Pediatrica	Università degli Studi di Milano
Dott.	Juri	ZUVADELLI	Consulente Dietista	Laurea in Dietistica	ASST Santi Paolo e Carlo, Presidio San Paolo, Milano



Segreteria Organizzativa e Provider ECM n. 3282
info.simmesn@alfafcm.com
www.alfafcm.com
Tel. 06 8775 6870 - 06 8775 6159
Via Paolo Emilio 10 - 00192 Roma (RM)



XI CONGRESSO NAZIONALE
SIMMESN
2021 BOLOGNA
2.3.4 DICEMBRE



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

www.simmesn.it

LETTURA EXTRA CONGRESSUALE – NO ECM (SALA PLENARIA)

3 Dicembre

08.00 – 08.30 Lo screening neonatale nella diagnosi del difetto delle decarbossilasi degli aminoacidi aromatici (AACD) Alberto Burlina

Titolo	Nome	Cognome	Qualifica Professionale	Qualifica Scientifica	Sede di svolgimento attività
Dott.	Alberto	BURLINA	Direttore dell' Unità Operativa Complessa Malattie Metaboliche Ereditarie, Dipartimento di Pediatria	Laurea in Medicina e Chirurgia	Azienda Ospedaliera di Padova – Università di Padova

LUNCH SESSION SPONSORIZZATE

2.12

13:30 – 14:30 SIMPOSIO AZIENDA MAMOXI metaX (SALA PLENARIA)

Gravidanze e Fenilchetonuria Una dieta per due

Presiede: prof. Giacomo Biasucci (PC)

Relatori:

- Dott.ssa Ilaria Bettocchi (BO)
- Dott. Francesco Porta (TO)
- Dott.ssa Sara Giorda (TO)
- Dott.ssa Giulia Bensi (PC)

Titolo	Nome	Cognome	Qualifica Professionale	Qualifica Scientifica	Sede di svolgimento attività
Dott.ssa	Giulia	BENSI	Psicologa nell'ambito dei Disturbi del Comportamento Alimentare in età evolutiva	Laurea in Psicologia dello Sviluppo e della comunicazione Specializzazione in Psicoterapia Cognitivo-Comportamentale	Ausl di Piacenza



Segreteria Organizzativa e Provider ECM n. 3282

info.simmesn@alfafcm.com

www.alfafcm.com

Tel. 06 8775 6870 - 06 8775 6159

Via Paolo Emilio 10 - 00192 Roma (RM)



XI CONGRESSO NAZIONALE
SIMMESN
2021 BOLOGNA
2.3.4 DICEMBRE



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

www.simmesn.it

Dott.ssa	Ilaria	BETTOCCHI	Pediatra	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Pediatrica	Azienda Ospedaliero-Universitaria Sant'Orsola-Malpighi, Bologna
Prof.	Giacomo	BIASUCCI	Direttore Dipartimento Ospedaliero Materno-Infantile	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Pediatrica	Ausl di Piacenza
Dott.ssa	Sara	GIORDA	Dietista	Laurea in Dietistica	Ospedale Regina Margherita di Torino
Dott.	Francesco	PORTA	Pediatrician at the S.C. Pediatrica	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Pediatrica	Azienda Ospedaliero-Universitaria Città della Salute e della Scienza di Torino

13:30 – 14:30 SIMPOSIO AZIENDA ORCHARD (SALA PLUTONE)

La terapia genica per la Leucodistrofia Metacromatica e la sfida della diagnosi precoce

13:30 Introduzione (Professor Giancarlo La Marca, Ospedale Meyer, Firenze)

13:40 La diagnosi precoce di leucodistrofia metacromatica: una sfida da vincere (Dottoressa Federica Deodato, Ospedale Bambino Gesù, Roma)

14:00 La terapia genica per la leucodistrofia metacromatica, dal laboratorio al letto del paziente: la sfida vinta (Dottoressa Valeria Calbi, Ospedale San Raffaele, Milano)

14:20 Conclusioni (Professor Giancarlo La Marca, Ospedale Meyer, Firenze)

14:30 Chiusura

Titolo	Nome	Cognome	Qualifica Professionale	Qualifica Scientifica	Sede di svolgimento attività
Dott.ssa	Valeria	CALBI	MD - Pediatric Immunohematology	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione in Ematologia	Ospedale San Raffaele, Milano
Dott.ssa	Federica	DEODATO	Responsabile di Alta Specializzazione UOC Malattie Metaboliche	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile	Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma



Segreteria Organizzativa e Provider ECM n. 3282

info.simmesn@alfafcm.com

www.alfafcm.com

Tel. 06 8775 6870 - 06 8775 6159

Via Paolo Emilio 10 - 00192 Roma (RM)



XI CONGRESSO NAZIONALE
SIMMESN
2021 BOLOGNA
2.3.4 DICEMBRE



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

www.simmesn.it

			Dipartimento Pediatrie Specialistiche		
Prof.	Giancarlo	IA MARCA	Professore Associato in Biochimica Clinica	Laurea in Chimica e tecnologia Farmaceutiche Specializzazione in Farmacia Ospedaliera	Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer di Firenze

3.12

12:30 – 14:00 SIMPOSIO AZIENDA PIAM (SALA PLENARIA)

Special session

Il professor Nenad Blau presenta il suo libro
PHENYLKETONURIA AND BH4 DEFICIENCIES

Introducono Alberto Burlina (Padova) e Vincenzo Leuzzi (Roma)

12:30 – 14.00 **LA SALUTE DEL PAZIENTE CON PKU (Phenylketonuria): NON SOLO FENILALANINA**

Moderatori: *Alberto Burlina (Padova), Vincenzo Leuzzi (Roma)*

Il potenziale del microbiota come modulatore dell'asse intestino-cervello nelle malattie metaboliche ereditarie (20 min)

Elvira Verduci, Elisa Borghi

Nutrienti funzionali: uno sguardo al ruolo di pre-, pro-, post-biotici e simbiotici nelle malattie metaboliche ereditarie (10 min)

Maria Teresa Carbone

Esperienza clinica in pazienti con PKU (Phenylketonuria) e iperfenilalaninemia lieve: il ruolo della creatina (10 min)

Laura Fiori

PKU (Phenylketonuria) e attività fisica: il razionale del beneficio dell'attività fisica nei pazienti con fenilchetonuria (10 min)

Albina Tummolo

Discussione



Segreteria Organizzativa e Provider ECM n. 3282

info.simmesn@alfafcm.com

www.alfafcm.com

Tel. 06 8775 6870 - 06 8775 6159

Via Paolo Emilio 10 - 00192 Roma (RM)



XI CONGRESSO NAZIONALE
SIMMESN
2021 BOLOGNA
2.3.4 DICEMBRE



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

www.simmesn.it

Titolo	Nome	Cognome	Qualifica Professionale	Qualifica Scientifica	Sede di svolgimento attività
Prof.	Nenad	BLAU	Professor	Habilitation, Faculty of Medicine, University of Zürich	University Children's Hospital, Zürich
Prof.ssa	Elisa	BORGHI	Professore di Microbiologia clinica	Laurea in Scienze Biologiche	Università degli Studi di Milano
Dott.	Alberto	BURLINA	Direttore dell' Unità Operativa Complessa Malattie Metaboliche Ereditarie, Dipartimento di Pediatria	Laurea in Medicina e Chirurgia	Azienda Ospedaliera di Padova - Università di Padova
Dott.ssa	Maria Teresa	CARBONE	Dirigente Medico Pediatra	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Pediatria	A.O.R.N. Santobono-Pausilipon, Napoli
Dott.ssa	Laura	FIORI	Dipendente Pediatra	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Pediatria	Ospedale dei Bambini Vittore Buzzi, Milano
Prof.	Vincenzo	LEUZZI	Direttore Unità di Neurologia Pediatrica e Psichiatria	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione in Neurologia Pediatrica	Università degli Studi di Roma "La Sapienza"
Dott.ssa	Albina	TUMMOLO	Pediatra	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Pediatria	Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII, Policlinico di Bari
Prof.ssa	Elvira	VERDUCI	Professore Associato di Pediatria	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Pediatria	Università degli Studi di Milano

4.12

13:00 – 14:00 SIMPOSIO AZIENDA NESTLE' (SALA PLENARIA)

Glicogenosi epatiche: dietoterapia e ultime novità in campo terapeutico
Carlo Dionisi Vinci e Alessandro Rossi



Segreteria Organizzativa e Provider ECM n. 3282
info.simmesn@alfafcm.com
www.alfafcm.com
Tel. 06 8775 6870 - 06 8775 6159
Via Paolo Emilio 10 - 00192 Roma (RM)



XI CONGRESSO NAZIONALE

SIMMESN 2021

BOLOGNA
2.3.4 DICEMBRE



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

www.simmesn.it

Titolo	Nome	Cognome	Qualifica Professionale	Qualifica Scientifica	Sede di svolgimento attività
Dott.	Carlo	DIONISI VICI	Dirigente Medico II livello - Responsabile UOC Patologia Metabolica	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Pediatria	Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
Dott.	Alessandro	ROSSI	PhD Student Section of Pediatrics	Laurea in Medicina e Chirurgia Specializzazione Pediatria	Università degli Studi di Napoli "Federico II"



Segreteria Organizzativa e Provider ECM n. 3282

info.simmesn@alfafcm.com

www.alfafcm.com

Tel. 06 8775 6870 - 06 8775 6159

Via Paolo Emilio 10 - 00192 Roma (RM)