



SIMMESN

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



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

Network
Hereditary Metabolic
Disorders (MetabERN)

Evento organizzato dal gruppo di lavoro sull'adulto SIMMESN
con la collaborazione di MetabERN

III INCONTRO NAZIONALE SULLE MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE IN ETÀ ADULTA

8 maggio 2026

Leonardo Royal Hotel, Mestre

CON IL PATROCINIO DI



REGIONE DEL VENETO

Azienda
Ospedale
Università
Padova



AZIENDA OSPEDALIERA
UNIVERSITARIA INTEGRATA
VERONA



UNIVERSITÀ
di **VERONA**

Facoltà
di **MEDICINA
E CHIRURGIA**

con il patrocinio della Società Italiana di Diabetologia

SIMI
SOCIETÀ ITALIANA
DI MEDICINA INTERNA
Patrocinio

PROGRAMMA

08.00 Registrazione partecipanti

08.30 Saluti e introduzione ai lavori scientifici

A. Sechi, M.L. Urban, G. Marchi, N. Vitturi

08.50 **LETTURA**

Cos'erano, cosa sono e cosa saranno le MME: il paradigma della PKU

A.B. Burlina

Introduce: N. Vitturi

SESSIONE 1: Repurposing nelle MME in età adulta

Moderatori: M. Filosto, D. Noto

09.10 Repurposing nella ricerca: studio dello stress ossidativo

e dei meccanismi infiammatori nelle malattie metaboliche da accumulo

L. Lenzini

09.25 Repurposing nella farmacologia, nuove prospettive

dall'anti-interleuchina 1 alle gliflozine

F. Chesini

09.40 Discussione sui temi trattati

09.50 **LETTURA**

Uso dell'intelligenza artificiale nella diagnosi delle MME

M. Scarpa

Introduce: M.L. Urban

SESSIONE 2: La medicina metabolica dell'adulto nell'era digitale

Moderatori: A. Burlina, A. Pession

10.10 Nuovi strumenti digitali per le miopatie ereditarie

G. Ricci

10.25 Dal monitoraggio glicemico in continuo a quello multimodale

nella gestione del paziente adulto con MME

G. Gugelmo

10.40 Utilizzo di portable devices per il monitoraggio delle cardiomiopatie

a rischio aritmogeno: la malattia di Fabry come prototipo

G. Marchi

10.55 Discussione sui temi trattati

11.10 *Coffee break*

11.30 LETTURA

Towards developing a sub-specialization in adult metabolic medicine: the Canadian experience

S. Sirrs

Introduce: A. Sechi

SESSIONE 3: Promozione della formazione e di collaborazioni per lo sviluppo della medicina metabolica dell'adulto

11.50 LETTURA

Promozione di collaborazioni interERN nella medicina metabolica

C. Dionisi Vici

Introduce: A. Bordugo

12.10 Tavola rotonda: promozione della formazione per gli specialisti dell'adulto nell'ambito delle Malattie Metaboliche Ereditarie

Moderatori: A. Sechi, A. Bordugo

Partecipano i rappresentanti delle Società Scientifiche:

- **SIMMESN** - *Albina Tummolo*
- **SIMI** - *Giacomo Emmi*
- **SIN** - *Massimiliano Filosto*
- **SID** - *Gian Paolo Fadini*
- **EAN** - *Antonio Toscano*

13.10 *Light lunch*

SESSIONE 4: La medicina di genere nelle MME

Moderatori: S. Gasperini, A. Barbato

14.00 La medicina di genere nelle MME: focus sulla salute riproduttiva

M.L. Urban

14.15 L'inattivazione dell'X e il suo impatto nel fenotipo della donna:

l'esempio del deficit di OTC e della malattia di Fabry

A. Morrone

14.30 Le complicanze ossee post-menopausa nella malattia di Gaucher

F. Nascimbeni

14.45 Discussione sui temi trattati

15.00 Tavola rotonda: impatto delle MME sulla donna

Moderatori: V. Gragnaniello, L. Rubert

Partecipano i rappresentanti delle Associazioni:

- A.I.A.F. - *Presidente Tobaldini Stefania*
- A.I.S.M.M.E. - *Vice Presidente Manuela Vaccarotto*
- Cometa A.S.M.M.E. - *Presidente Anna Maria Marzenta*

SESSIONE 5: Casi clinici e contributi orali selezionati

Moderatori: N. Vitturi, F. Carubbi

15.40 *Comunicazione orale 1* - Risccontro di riduzione dei livelli plasmatici di coenzima Q10 nei pazienti con fenilchetonuria

N. Rizzardi

15.50 *Comunicazione orale 2* - Efficacia dell'uso di semaglutide in una paziente con diabete mellito e lipomatosi secondari a malattia mitocondriale da variante MT-TL1

A. Tavian

16.00 *Comunicazione orale 3* - Risultati del monitoraggio in continuo della glicemia in una coorte di pazienti adulti affetti da glicogenosi ed iperinsulinismo congenito

S. Pivetta

16.10 *Comunicazione orale 4* - Analisi dell'andamento delle gravidanze in pazienti affette da malattia di Gaucher

N. Altavilla

16.20 *Comunicazione orale 5* - Insufficienza ovarica prematura da disfunzione mitocondriale in una paziente affetta da sindrome di Sengers

L. Pisanu

16.30 *Comunicazione orale 6* - Risultati preliminari dello studio sulla ricerca di varianti del gene GLA nella popolazione femminile fibromialgica

D. Marziliano

16.40 Discussione sui temi trattati

17.20 Take home message e chiusura dei lavori

A. Sechi, M.L. Urban, G. Marchi, N. Vitturi

17.30 Compilazione questionario ECM

FACULTY

Altavilla Nadia, Napoli
Barbato Antonio, Napoli
Bordugo Andrea, Udine
Burlina Alessandro, Bassano del Grappa (VI)
Burlina Alberto B., Padova
Carubbi Francesca, Modena
Chesini Fabio, Verona
Dionisi Vici Carlo, Roma
Emmi Giacomo, Trieste
Fadini Gian Paolo, Padova
Filosto Massimiliano, Brescia
Gasperini Serena, Monza
Gragnaniello Vincenza, Padova
Gugelmo Giorgia, Padova
Lenzini Livia, Padova
Marchi Giacomo, Verona
Marzenta Anna Maria, Ponte San Nicolò (PD)
Marziliano Donatello, Bari
Morrone Amelia, Firenze
Nascimbeni Fabio, Modena
Noto Davide, Palermo
Pession Andrea, Bologna
Pisanu Laura, Cagliari
Pivetta Sara, Padova
Ricci Giulia, Pisa
Rizzardi Nicola, Bologna
Rubert Laura, Verona
Scarpa Maurizio, Udine
Sechi Annalisa, Udine
Sirrs Sandra, Vancouver (Canada)
Tavian Alessandra, Udine
Tobaldini Stefania, Verona
Toscano Antonio, Catania
Tummolo Albina, Bari
Urban Maria Letizia, Trieste
Vaccarotto Manuela, Verona
Vitturi Nicola, Padova



INFORMAZIONI

RESPONSABILI SCIENTIFICI

Dott. Annalisa Sechi | Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale, Udine

Dott. Giacomo Marchi | U.O.C. Medicina d'urgenza - Centro Specializzato della Regione Veneto per i Disordini del Metabolismo del Ferro - Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona - Ospedale Borgo Roma

Dott. Nicola Vitturi | Unità Operativa Complessa 'Malattie del Metabolismo' Azienda Ospedale Università di Padova

SEGRETERIA SCIENTIFICA

Gasperini Serena (Monza)

Marchi Giacomo (Verona)

Pession Andrea (Bologna)

Scarpa Maurizio (Udine)

Sechi Annalisa (Udine)

Urban Maria Letizia (Trieste)

Vitturi Nicola (Padova)

SEDE

Leonardo Royal Venice Mestre - Via Ca' Marcello, 6L

CREDITI FORMATIVI ECM

DueCi Promotion Srl, Provider ECM n. 1463, ha accreditato il Corso con ID 478042 assegnando n. 7 crediti ECM* per le seguenti figure professionali:

- **Medico Chirurgo** specializzato in: tutte le discipline
- **Biologo**
- **Dietista**
- **Farmacista**
- **Infermiere**
- **Psicologo**
- **Tecnico Sanitario di Laboratorio Biomedico**

**Si ricorda che ai fini dell'acquisizione dei crediti formativi ECM è obbligatorio aver preso parte al 90% dell'attività formativa, aver compilato la documentazione in ogni sua parte e aver superato il questionario di valutazione ECM (minimo 75% di risposte esatte).*

OBBIETTIVO FORMATIVO

Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza, profili di cura

MODALITÀ DI ISCRIZIONE

È possibile effettuare la registrazione esclusivamente inviando una richiesta al seguente indirizzo e-mail: **amelissa@duecipromotion.com**

Si informa che la Segreteria Organizzativa provvederà a chiudere le iscrizioni al raggiungimento del numero di presenze consentito in sala

CON IL CONTRIBUTO NON CONDIZIONANTE DI



CAMBROOKE™

B:OMARIN®



IntraBio



SEGRETERIA ORGANIZZATIVA E PROVIDER ECM



DueCi Promotion Srl
Via S. Stefano, 75 - 40125 Bologna
Cell. 327 6473264
amelissa@duecipromotion.com
www.duecipromotion.com