

III INCONTRO NAZIONALE SULLE MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE IN ETÀ ADULTA

Leonardo Royal Venice Mestre
Via Ca' Marcello, 6L - 30172 Mestre
8 Maggio 2026

RAZIONALE SCIENTIFICO

Il Terzo Incontro Nazionale sulle Malattie Metaboliche Ereditarie (MME) in età adulta si propone di affrontare in modo strutturato le principali criticità assistenziali, organizzative e formative che caratterizzano la medicina metabolica dell'adulto in Italia. L'evento rappresenta un momento di approfondimento e confronto in continuità con la dichiarazione congiunta SIMMESN–MetabERN, pubblicata come *“The Statement of Udine”* (DOI: 10.1016/j.numecd.2024.07.017), che ha delineato priorità e strategie per il miglioramento della presa in carico del paziente adulto affetto da MME.

Uno degli obiettivi principali dell'incontro è favorire il dialogo multidisciplinare tra le diverse società scientifiche coinvolte nella gestione del paziente adulto con MME, attraverso una tavola rotonda dedicata allo sviluppo di modelli formativi condivisi. In particolare, verranno discusse possibili strategie per il potenziamento della formazione degli specialisti dell'età adulta, anche alla luce dell'esperienza canadese, dove è stata recentemente istituita una sotto-specializzazione universitaria dedicata alle malattie metaboliche ereditarie.

Il programma scientifico prevede inoltre sessioni di aggiornamento clinico-gestionale focalizzate sulle nuove sfide della medicina metabolica dell'adulto, con particolare riferimento all'impiego dell'intelligenza artificiale e dei dispositivi medici innovativi nei percorsi di diagnosi, monitoraggio e trattamento. Saranno affrontati temi di ricerca traslazionale, evidenziando come il *drug repurposing* di farmaci già utilizzati nella medicina specialistica dell'adulto possa offrire nuove opportunità terapeutiche anche nell'ambito delle MME.

Un'attenzione specifica sarà dedicata alla medicina di genere, tema di crescente rilevanza nella pratica metabolica dell'adulto, sia in relazione agli aspetti riproduttivi sia alle differenze di espressione clinica delle MME in funzione del sesso genetico e delle



DUECI PROMOTION s.r.l.

Sede legale e uffici

Via Santo Stefano, 75

40125 Bologna (IT)

Tel. +39 051 4841310

Fax +39 051 247165

info@duecipromotion.com

www.duecipromotion.com

P.IVA – Codice Fiscale 01796411203

Capitale Sociale i.v. Euro 65.000,00



Società con Sistema Gestione Qualità

ISO 9001:2015

by Kiwa Cermet Italia

REG. N° 6113-A

influenze ormonali. Tale argomento sarà discusso anche con il coinvolgimento delle associazioni di pazienti, in linea con l'approccio patient-centered promosso dalla SIMMESN e da MetabERN.

Nel complesso, le tematiche affrontate abbracceranno trasversalmente l'intero spettro delle MME, dalle aminoacidopatie, quali la fenilchetonuria, ai disordini del ciclo dell'urea, fino alle malattie da accumulo lisosomiale, come la malattia di Fabry, con l'obiettivo di promuovere un approccio integrato, multidisciplinare e basato sulle evidenze, alla gestione del paziente adulto.

PROGRAMMA

8.00 Registrazione partecipanti

8.30 - 8.50 Saluti e introduzione ai lavori scientifici
A. Sechi (Udine). M.L. Urban (Trieste) G. Marchi (Verona), N. Vitturi (Padova)

8.50 - 9.10 **Lettura**

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

A. B. Burlina (Padova)

Introduce: N. Vitturi (Padova)

Sessione 1: Repurposing nelle MME in età adulta

Moderatori: M. Filosto (Brescia), D. Noto (Palermo)

9.10 - 9.25 Repurposing nella ricerca: studio dello stress ossidativo e dei meccanismi infiammatori nelle malattie metaboliche da accumulo
L. Lenzini (Padova)

9.25 - 9.40 Repurposing nella farmacologia, nuove prospettive dall'anti-interleuchina1 alle gliflozine
F. Chesini (Verona)

9.40 - 9.50 Discussione sui temi trattati

9.50 - 10.10 **Lettura**

Uso dell'intelligenza artificiale nella diagnosi delle MME

M. Scarpa (Udine)

Introduce: M.L. Urban (Firenze)

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

Moderatori: A. Burlina (Bassano del Grappa), A. Pession (Bologna)

10.10 - 10.25 Nuovi strumenti digitali per le miopatie ereditarie
G. Ricci (Pisa)

10.25 - 10.40 Dal monitoraggio glicemico in continuo a quello multimodale nella gestione del paziente adulto con MME

G. Gugelmo (Padova)

10.40 - 10.55 Utilizzo di portable devices per il monitoraggio delle cardiomiopatie a rischio aritmogeno: la malattia di Fabry come prototipo

G. Marchi (Verona)

10.55 - 11.10 Discussione sui temi trattati

11.10 - 11.30 Coffee break

11.30 - 11.50 **Lettura**

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

S. Sirrs (Vancouver)

Introduce: A. Sechi (Udine)

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

11.50 - 12.10 **Lettura**

Promozione di collaborazioni interERN nella medicina metabolica,

C. Dionisi Vici (Roma)

Introduce: A. Bordugo (Udine)

12.10 - 13.10 **Tavola rotonda**

Promozione della formazione per gli specialisti dell'adulto nell'ambito delle Malattie Metaboliche Ereditarie

Moderatori: A. Sechi (Udine), A. Bordugo (Udine)

Partecipano i rappresentanti delle Società Scientifiche:

- SIMMESN – *Albina Tummolo (Bari)*
- SIMI – *Giacomo Emmi (Trieste)*

- SIN – *Massimiliano Filosto (Brescia)*
- SID – *Gian Paolo Fadini (Padova)*
- EAN – *Antonio Toscano (Messina)*

13.10 - 14.00 Light lunch

Sessione 4: La medicina di genere nelle MME

Moderatori: *S. Gasperini (Monza), A. Barbato (Napoli)*

14.00 - 14.15 La medicina di genere nelle MME: focus sulla salute riproduttiva
M.L. Urban (Trieste)

14.15 - 14.30 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 (Firenze)

14.30 - 14.45 Le complicanze ossee post-menopausa nella malattia di Gaucher
F. Nascimbeni (Modena)

14.45 - 15.00 Discussione sui temi trattati

15.00 - 15.40 *Tavola Rotonda*

Impatto delle MME sulla donna

Moderatori: *V. Gragnaniello (Padova), Laura Rubert (Verona)*

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*
- A.I.G.

Sessione 5: Casi Clinici e contributi originali selezionati

Moderatori: N. Vitturi (Padova), F. Carubbi (Modena)

15.40 - 15.50 Caso Clinico 1 - Riscontro di riduzione dei livelli plasmatici di coenzima Q10 nei pazienti con fenilchetonuria

N. Rizzardi (Bologna)

15.50 - 16.00 Caso Clinico 2 - Efficacia dell'uso di semaglutide in una paziente con diabete mellito e lipomatosi secondari a malattia mitocondriale da variante MT-TL1

Alessandra Tavian (Udine)

16.00 - 16.10 Caso Clinico 3 - Risultati del monitoraggio in continuo della glicemia in una coorte di pazienti adulti affetti da glicogenosi ed iperinsulinismo congenito

Sara Pivetta (Padova)

16.10 - 16.20 Caso Clinico 4 - Analisi dell'andamento delle gravidanze in pazienti affette da malattia di Gaucher

Nadia Altavilla (Napoli)

16.20 - 16.30 Caso Clinico 5 - Insufficienza ovarica prematura da disfunzione mitocondriale in una paziente affetta da sindrome di Sengers

Laura Pisanu (Cagliari)

16.30 - 16.40 Caso Clinico 6 - Risultati preliminari dello studio sulla ricerca di varianti del gene GLA nella popolazione femminile fibromialgica

Donatello Marziliano (Bari)

16.40 - 17.20 Discussione sui temi trattati

17.20 – 17.30 Take home message e chiusura dei lavori

A. Sechi (Udine). M.L. Urban (Trieste) G. Marchi (Verona)

N. Vitturi (Padova)

17.30 Compilazione questionario ECM

ACRONIMI

MetabERN Metab (Metaboliche) + ERN (European Reference Network)

GLA Galactosidase Alpha

MME Malattie Metaboliche Ereditarie

MT-TL1 Mitochondrially encoded tRNA-Leu (UUA/G) 1

OTC Ornitina Transcarbamilasi

PKU Fenilchetonuria (in inglese *phenylketonuria*)

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

SIMI Società Italiana di Medicina Interna

SIN Società Italiana di Neonatologia

SID Società Italiana di Diabetologia

EAN European Academy of Neurology

A.I.A.F. Associazione Italiana Anderson - Fabry

A.I.S.M.M.E. Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche

Cometa A.S.M.M.E. Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie

A.I.G. Gaucher Associazione Italiana Gaucher Onlus

INFORMAZIONI

SEDE DELL'INCONTRO

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

RESPONSABILI SCIENTIFICI

Dottorssa Annalisa Sechi

Laurea in Medicina e Chirurgia

Specializzazione: Endocrinologia e Malattie del ricambio

Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare, Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale, Udine

Dottor Giacomo Marchi

Laurea in Medicina e Chirurgia

Specializzazione: Medicina Interna

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

Dottor Nicola Vitturi

Laurea in Medicina e Chirurgia

Specializzazione: Medicina Interna

Unità Operativa Complessa 'Malattie del Metabolismo' Azienda Ospedale Università di Padova

SEGRETERIA SCIENTIFICA

Gasparini Serena (Monza), Marchi Giacomo (Verona), Pession Andrea (Bologna), Scarpa Maurizio, Sechi Annalisa (Udine), Urban Maria Letizia (Trieste), Vitturi Nicola (Padova)

CREDITI FORMATIVI ECM

DueCi Promotion Srl, Provider ECM n. 1463, accrediterà il Corso per le seguenti figure professionali:

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

OBIETTIVO FORMATIVO

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

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA E PROVIDER

DueCi Promotion Srl

Via S. Stefano n. 75 - 40125 Bologna

mob. 3276473264

@: amelissa@duecipromotion.com

NOME e COGNOME	PROFESSIONE	DISCIPLINA/SPECIALIZZAZIONE	ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE	DESCRIZIONE ATTIVITA' PROFESSIONALE/FORMATIVA
Nadia Altavilla	Medico Chirurgo		Azienda Ospedaliera Università "Federico II", Napoli	Medico in Formazione Specialistica in Medicina Interna
Antonio Barbato	Medico Chirurgo	Medicina Interna	Azienda Ospedaliera Università "Federico II", Napoli	Medico specialista Dipartimento ad Attività Integrata di Medicina Interna ad indirizzo specialistico Operativo Medicina Urgenza e Ipertensione
Andrea Bordugo	Medico Chirurgo	Pediatria	Azienda Ospedaliero-Universitaria "Santa Maria della Misericordia", Udine	Responsabile U.O. Malattie Metaboliche e Sindromiche, Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare
Alessandro Burlina	Medico Chirurgo	Neurologia	Ospedale San Basiano, AULSS 7 "Pedemontana" Bassano del Grappa	Direttore UOC di Neurologia
Alberto Burlina	Medico Chirurgo	Pediatria	Dipartimento di Pediatria, UOC Malattie Metaboliche Ereditarie, Az. Ospedaliera Universitaria di Padova	Professore Ordinario
Francesca Carrubbi	Medico Chirurgo	Medicina Interna	Rete regionale dell'Emilia Romagna delle malattie rare U.O. Medicina ad indirizzo metabolico, OCB AOU Modena	Responsabile del Centro di riferimento regionale per malattie metaboliche rare, iperlipemie familiari.
Fabio Chesini	Medico Chirurgo		IRCCS Ospedale Sacro Cuore / don Calabria di Negrar, Verona	Medico specializzando in Medicina Interna

Carlo Dionisi Vici	Medico Chirurgo	Pediatria	IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - SEDE SAN PAOLO, Roma	Responsabile U.O.C. di Malattie Metaboliche ed Epatologia
Giacomo Emmi	Medico Chirurgo	Allergologia e Immunologia	Dipartimento di Medicina, Chirurgia e Scienze della Salute dell'Università di Trieste, Trieste	Professore ordinario di Medicina Interna
Gian Paolo Fadini	Medico Chirurgo	Endocrinologia e Malattie del Ricambio	Azienda Ospedale Università di Padova	Sostituto Responsabile Unità Operativa Complessa Malattie del Metabolismo Responsabile di Unità Operativa Semplice Diabetologia Ambulatoriale
Massimiliano Filosto	Medico Chirurgo	Neurologia	Dipartimento di Scienze Cliniche e Sperimentali dell'Università degli Studi di Brescia Centro NeMO-Brescia, Centro ad alta specializzazione per lo studio e la cura delle malattie neuromuscolari, Brescia	Professore Associato di Neurologia Direttore Clinico del Centro
Serena Gasperini	Medico Chirurgo	Pediatria	Fondazione Maria-ri, per le Malattie Metaboliche Rare dell'Infanzia IRCCS San Gerardo, Monza	Responsabile SS Malattie Metaboliche Ereditarie
Vincenza Gragnaniello	Medico Chirurgo	Pediatria	Azienda Ospedaliera-Università di Padova	Sostituto Responsabile UOC Malattie Metaboliche Ereditarie, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino
Giorgia Gugelmo	Dietistica	Dietistica	Azienda Ospedale Università di Padova	Dietista Unità Operativa Complessa di Dietetica e Nutrizione Clinica

Livia Lenzini	Bioteologie Farmaceutiche	Dottorato di Ricerca Internazionale in “Ipertensione Arteriosa e Biologia Vascolare”	Azienda Ospedale Università di Padova	Ricercatore di Tipo A, Dipartimento di Medicina
Giacomo Marchi	Medico Chirurgo	Medicina Interna	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona - Ospedale Borgo Roma	Specialista Esperto U.O.C. Medicina d'urgenza - Centro Specializzato della Regione Veneto per i Disordini del Metabolismo del Ferro
Anna Maria Marzenta			Cometa A.S.M.M.E., Ponte San Nicolò (PD)	Presidente Cometa A.S.M.M.E. Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie
Donatello Marziliano	Medico Chirurgo		Univesità degli Studi di Bari	Specializzando in Medicina Interna
Amelia Morrone	Scienze Biologiche	Genetica medica, Biochimica e chimica clinica	Laboratorio di Biologia Molecolare delle Malattie Neurometaboliche, Centro di Eccellenza di Neurologia Pediatrica, AOU Meyer-IRCSS, Firenze	Professore associato. Facoltà di Medicina, Università degli Studi di Firenze Ricercatrice, Responsabile Laboratorio
Fabio Nascimbeni	Medico Chirurgo	Medicina Interna	Ospedale Civile, AOU di Modena	Dirigente Medico in Medicina Interna U.O. di Medicina ad Indirizzo Metabolico-Nutrizionistico
Davide Noto	Medico Chirurgo	Medicina Interna	Centro di Riferimento Regionale per la Prevenzione Diagnosi e Cura delle Malattie Rare del Metabolismo (CERMMET) Dipartimento PROMISE	Professore Associato di Medicina Interna Responsabile U.O.S.D. Medicina Interna e Malattie Rare del Metabolismo

			Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico P. Giaccone di Palermo	
Andrea Pession	Medico Chirurgo	Pediatria	AOU di Bologna Policlinico S.Orsola-Malpighi	Professore Alma Mater - DIMEC Coordinatore Centro di Riferimento per le malattie reumatologiche pediatriche U.O. di Pediatria - Oncologia ed Ematologia Pediatrica
Laura Pisanu	Medico Chirurgo	Neuropsichiatria Infantile	Azienda Ospedaliera G. Brotzu, Cagliari	Medico specialista SC Pediatria
Sara Pivetta	Medico Chirurgo		Azienda Ospedale Università Padova	Medico in Formazione Specialistica Endocrinologia e Malattie del Metabolismo Unità Operativa Complessa Malattie del Metabolismo, Dipartimento di Medicina
Ricci Giulia	Medico Chirurgo	Neurologia	UOC Neurologia, Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana - Ospedale S. Chiara, Pisa	Ricercatrice; Responsabile Ambulatorio Miopatie
Nicola Rizzardi	Biologia	Biologia Molecolare e Cellulare	Dipartimento di Farmacia e Biotecnologie (FABIT) Alma Mater Studiorum-Università di Bologna	Ricercatore post-dottorato in biochimica

Laura Rubert	Medico Chirurgo	Pediatria	Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata Verona Borgo Trento, Verona	Referente Clinico Malattie Metaboliche Ereditarie Centro Regionale per lo Screening la Diagnosi e la Terapia delle Malattie Metaboliche Ereditarie
Maurizio Scarpa	Medico Chirurgo	Pediatria	Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale, Udine	Direttore SOC Centro di Riferimento Regionale per le Malattie Rare Coordinamento Europeo per le attività di assistenza diagnostica, assistenza clinica transfrontaliera nella campo delle malattie rare metaboliche ereditarie
Annalisa Sechi	Medico Chirurgo	Endocrinologia e Malattie del Ricambio	Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale, Udine	Dirigente ad alta specializzazione "gestione clinica del paziente adulto con malattie rare" Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare
Sandra Sirrs	Medico Chirurgo	Endocrinology and Metabolism	The University of British Columbia, Vancouver	Clinical Professor (Medicine) DEPARTMENT/SCHOOL: Medicine (Endocrinology)/Medical Genetics
Alessandra Tavian	Dietistica	Dietistica	Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale, Udine	Coordinatore Dietista SOSD Diabetologia
Stefania Tobaldini			AIAF APS, San Giovanni Lupatoto (VR)	Presidente AIAF Associazione Italiana Anderson - Fabry
Albina Tummolo	Medico Chirurgo	Pediatria	Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII, Bari	Coordinatore Centro di riferimento regionale e screening neonatale, UOC di Malattie Metaboliche e Genetiche

Maria Letizia Urban	Medico Chirurgo	Nefrologia	Azienda Ospedaliera Universitaria Careggi, Firenze	Medico specializzato SOD Medicina Interna e Specialistica
Manuela Vaccarotto			AISMME, Verona	Vicepresidente AISMME Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche
Nicola Vितuri	Medico Chirurgo	Medicina Interna	Azienda Ospedale Università di Padova	Dirigente medico Unità Operativa Complessa "Malattie del Metabolismo"