



SIMMESN 2021



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*



CONTATTI

Email:
info-simmesn@alfafcm.com
Website:
www.simmesn.it



CONGRESSO SIMMESN:
2-4 Dicembre 2021
Royal Hotel Carlton
Via Montebello, 8 - 40121 Bologna



Website:
<https://simmesn.it/XI-congresso-nazionale/>

2/12 Workshop 3. PSICOLOGIA si svolgerà presso il Sala Garden
Hotel I Portici Via dell'Indipendenza, 69.

4/12 Sessione MTE3 laboratorio (G. Polo) si svolgerà presso la Sala Madrid
Hotel Europa – Via C. Boldrini 11

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA e PROVIDER ECM n° 3282:

Alfa Fcm Srl
Sede operativa:
Via Paolo Emilio 10, 00192 Roma
Codice Fiscale e Partita Iva:
11408311006



Telefono:
06.87758855

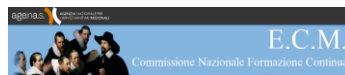
Fax:
06.30194035

Website:
www.alfafcm.com

Il Provider ha assegnato all'evento
nr. 6,8 Crediti formativi ECM per
tutte le figure professionali riconosciute
dal Ministero della Salute.

Numero di riferimento ECM 3282 - 331910

Modalità di svolgimento RES videoconferenza e FAD (Blended).



INDICE

LETTERA DI BENVENUTO	4
FACULTY	5
PROGRAMMA	6
SPONSORS	17
SIMPOSI SPONSORIZZATI	27
PLANIMETRIA ESPOSITORI	29

LETTERA DI BENVENUTO

Cari amici e colleghi,
siamo lieti di invitarvi al XI Congresso Nazionale della Società Italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale (SIMMESN) che si terrà a Bologna dal 2 al 4 Dicembre 2021. E' un momento importante per la vita della nostra Società quello che ci accingiamo a vivere. Sarà il congresso della ripresa, dopo un periodo pandemico che ci ha allontanato da occasioni di incontro per troppo tempo, una gran parte di noi potrà partecipare di persona. Sarà un congresso elettivo, per rinnovare le cariche sociali e gli organi collegiali. Sarà un congresso denso di contenuti e dedicato soprattutto al confronto tra esperti e alla formazione dei giovani che si avvicinano alla nostra disciplina.

L' XI Congresso SIMMESN si svolgerà in una città famosa per la sua Università, per la sua accogliente personalità, per i suoi portici, per le sue torri e per la sua cucina. Noi faremo in modo che possiate apprezzarla a pieno offrendovi anche qualche momento per poterla vivere da dentro!

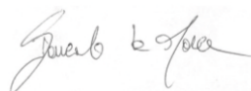
Siamo certi che anche quest'anno il Congresso SIMMESN sarà un momento culturalmente stimolante per tutti noi oltre che una grande occasione per rafforzare ulteriormente la nostra già solida amicizia.

Vi aspettiamo a Bologna

Prof. Andrea Pession
Presidente XI Congresso SIMMESN



Prof. Giancarlo la Marca
Presidente SIMMESN



FACULTY

Responsabili Scientifici

Andrea Pession – Presidente Congresso SIMMESN 2021

Giancarlo la Marca – Presidente SIMMESN

Comitato organizzatore locale

Federico Baronio

Ilaria Bettocchi

Giacomo Biasucci

Alessandra Cassio

Rita Ortolano

Francesca Righetti

Moderatori e Relatori

Alessandro Aiuti, Milano

Generoso Andria, Napoli

Marco Bani, Milano

Rita Barone, Catania

Federico Baronio, Bologna

Giulia Bensi, Piacenza

Silvia Bernabei, Roma

Giacomo Biasucci, Piacenza

Sara Boenzi, Roma

Andrea Bordugo, Verona

Patrizia Brigidi, Bologna

Lucia Brodosi, Bologna

Giulia Bruni, Firenze

Alberto Burlina, Padova

Alessandro Burlina, Bassano del Grappa

Marta Camilot, Verona

Maria Teresa Carbone, Napoli

Sarah Carcereri, Verona

Carla Carducci, Roma

Claudia Carducci, Roma

Francesca Carubbi, Modena

Alessandra Cassio, Bologna

Stefania Caviglia, Roma

Chiara Cazzorla, Padova

Andrea Elena Dardis, Udine

Carlo Dionisi Vici, Roma

Maria Alice Donati, Firenze

Agata Fiumara, Catania

Silvia Funghini, Firenze

Varvara Elena Guaraldo, Torino

Giorgia Gugelmo, Padova

Cristian Kogelmann, Amburgo

Giancarlo la Marca, Firenze

Elisa Lastrucci, Firenze

Vincenzo Leuzzi, Roma

Alessandra Liguori, Roma

Sabrina Malvagia, Firenze

Diego Martinelli, Roma

Concetta Meli, Catania

Chiara Montanari, Milano

Amelia Morrone, Firenze

Antonio Novelli, Roma

Sabrina Paci, Milano

Giancarlo Parenti, Napoli

Giulia Paternò, Bari

Andrea Pession, Bologna

Alex Pinto, Birmingham

Giulia Polo, Padova

Francesco Porta, Torino

Roberta Pretese, Monza

Holger Prokisch, Monaco

Lorenza Putignani, Roma

Francesca Righetti, Bologna

Cristiano Rizzo, Roma

Alice Rossi, Bologna

Margherita Ruoppolo, Napoli

Maurizio Scarpa, Udine

Maria Cristina Schiaffino, Genova

Marco Spada, Torino

Pietro Strisciuglio, Napoli

Anna Tagliabue, Pavia

Francesca Teofoli, Verona

Albina Tummolo, Bari

Elvira Verduci, Milano

Juri Zuvadelli, Milano

RAZIONALE SCIENTIFICO

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 sarà focalizzato su temi per quali sono emerse 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.



PROGRAMMA



2 Dicembre 2021

WORKSHOP PRE-CONGRESSUALI IN PARALLELO (NO ECM)

1.CONTROLLO QUALITÀ – SALA PLENARIA I

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)
08:55 – 09:05 Fenilchetonuria (G. Polo)
09:05 – 09:15 Discussione
09:15 – 09:25 Biotinidasi (S. Funghini)
09:25 – 09:35 Galattosemia (Cl. Carducci)
09:35 – 09:45 Discussione
09:45 – 09:55 MS ITA Mass Spectrometry Italia (C. Rizzo, V. E. Guaraldo)
09:55 – 10:15 Discussione

2.DIETETICA – SALA PLENARIA II

Moderatori: A. Bordugo, S. Paci

- 08:30 – 08:50** Il paziente metabolico adulto e la presa in carico nutrizionale: survey dai centri italiani (L. Brodosi, A. Rossi)
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

3. PSICOLOGIA - SALA GARDEN

c/o Hotel I Portici (Via dell'Indipendenza, 69)

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

Open Coffee dalle 10:15 alle 11:30

2 Dicembre 2021

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. Malvagìa)
- 13:00 – 13:30** Discussione
- Lunch Box dalle 13:00
- 13:30 – 14:30** Sessione sponsorizzata di MAMOXI metaX – NO ECM (Sala Plenaria)
- 13:30 – 14:30** Sessione sponsorizzata di ORCHARD THERAPEUTICS – NO ECM (Sala Plutone)

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)
- 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 Muscolar Atrophy)
(A. Morrone)
- 16:50 – 17:20** Malattie lisosomiali (Alberto Burlina)
- 17:20 – 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
- Open Coffee dalle 16:00 alle 17:00
- 19:00** Welcome Cocktail (Sala Plutone)

3 Dicembre 2021

LETTURA EXTRA CONGRESSUALE – NO ECM (SALA PLENARIA)

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

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

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

Open Coffee dalle 09:00 alle 10:00

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)
Collegamento a distanza

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

11:25 – 11:45 Focus su: Dieta chetogena e microbioma (A. Tagliabue)

11:45 – 12:05 Focus su: Microbiota e PKU (Phenylketonuria) (C. Montanari)

12:05 – 12:25 Discussione

Lunch Box dalle 12:15

12:30 – 14:00 Lunch Session sponsorizzata di PIAM – NO ECM
(Sala Plenaria)

14:10 – 15:20 **COMUNICAZIONI ORALI su Malattie Metaboliche ereditarie: eziopatogenesi e diagnosi - NO ECM**

Moderatori: A. Fiumara, M.C. Schiaffino

1018

Valore diagnostico del second-tier test nello screening delle malattie lisosomiali

V Gragnaniello

UOC Malattie Metaboliche Ereditarie, Azienda Ospedaliera di Padova, Italy

1025

Screening neonatale (SN) della atrofia muscolare spinale (SMA) e delle immunodeficienze combinate gravi (SCID) in Liguria

A Salina

UOC Clin Ped, LABSIEM, IRCCS G Gaslini, Genova, Italy

1039

Nuovo metodo per l'analisi multiplex nel plasma dei biomarcatori di malattie neurometaboliche

A Sidorina

Mal. Metaboliche, OSP Bambino Gesù IRCCS, Roma, Italy

1049

Screening Neonatale Esteso positivo per Deficit Multiplo di Acil-CoA Deidrogenasi causato da deficit materno di riboflavina

G Olivieri

Mal. Metaboliche, Osp Bambino Gesù IRCCS, Roma, Italy

1076

Glutarico aciduria tipo 1 in epoca di screening neonatale

L Rubert

UOC Malattie Metaboliche, Padova, Italy

1082

Screening neonatale (SN) per SMA nella regione Lazio, dal progetto pilota al Programma di sanità pubblica: una prova sul campo.

T Giovanniello

UO Pat Clin, Lab SN, AOU PUI, Roma, Italy

1093

Studio multi-omico in un modello cellulare di Mucopolisaccaridosi di tipo IIIB

M Caterino

Dip Med Molec Biotech Mediche, Uni Napoli, Napoli, Italy,
CEINGE Biotechn Avanzate scarl, Napoli, Italy

15:20 – 16:30 COMUNICAZIONI ORALI su Malattie Metaboliche ereditarie: terapia – NO ECM

Moderatori: F. Porta, P. Strisciuglio

1009

Ruolo dei miRNA nella regolazione della glicosilazione nel disturbo dello spettro autistico

R Barone

Sez NPI, Dip Med Cli, Pol Univ Catania, Catania, Italy

1012

Outcome a lungo termine in pazienti con deficit da AADC

F Manti

Dip Neuroscienze Umane, Sapienza Univ, Roma, Italy

1020

Riprogrammazione mitocondriale nei pazienti con glicogenosi tipo Ia

A Rossi

Dep Transl Med Sec Ped, Univ Naples Fed 2, Naples, Italy

1043

Aciduria glutarica tipo 1: follow-up a lungo termine di 9 pazienti

G Olivieri

Mal. Metaboliche, Osp Bambino Gesu IRCCS, Roma, Italy

1051

Malattie neurotrasmettitoriali e iperprolattinemie monogeniche: l'esperienza di Torino

F Porta

Metabolic Diseases, University of Torino, Torino, Italy

1052

Trapianto di fegato precoce nelle malattie metaboliche ereditarie pediatriche: l'esperienza di Torino

F Porta

Metabolic Diseases, University of Torino, Torino, Italy

1079

Le varianti de novo del gene DHDDS sono associate ad una nuova malattia metabolica nello spettro delle sindromi miocloniche progressive

S Galosi

Dept Human Neuroscience, Sapienza Univ, Rome, Italy

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

Open Coffee dalle 16:00 alle 17:00

20:00 Cena Sociale c/o Palazzo Bevilacqua
Sezione info del sito

4 Dicembre 2021

INCONTRA L'ESPERTO

- 08:00 – 09:00** MTE1 (Meet the Expert) clinica iperammoniemia (M.A. Donati) – NO ECM (Sala Giove)
- 08:00 – 09:00** MTE2 (Meet the Expert) clinica ipoglicemia (M. Spada) – NO ECM (Sala Plenaria)
- 08:00 – 09:00** MTE3 (Meet the Expert) laboratorio (G. Polo) – NO ECM (Sala Madrid c/o Hotel Europa - Via Cesare Boldrini, 11)

Open Coffee dalle 8:30 alle 09:45

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)

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

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

11:00 – 11:20 Terapie dei difetti di N-glicosilazione (R. Barone)

11:20 – 11:40 Effetti sul SNC (Sistema Nervoso Centrale) del trapianto di fegato (C. Dionisi Vici)

11:40 – 12:00 Discussione

Lunch Box dalle 12:30

13:00 – 14:00 Sessione sponsorizzata di NESTLÉ – NO ECM
(Sala Plenaria)

IV SESSIONE PLENARIA: INTERDISCIPLINARIETA' E TRANSIZIONE

14:00 – 14:30 KEY NOTE Le malattie metaboliche ereditarie: le peculiarità nell'età della transizione
G. Andria introdotto da G. Ia Marca

14:30 – 15:45 TAVOLA ROTONDA Interdisciplinarietà e transizione
(M.A. Donati, F. Carubbi, A. Cassio, Alessandro Burlina)

15:45 – 16:00 Chiusura del Congresso e Assegnazioni Premi

17:00 – 19:00 Sessione FAD su argomenti generali legati alle Malattie Metaboliche Ereditarie e Io Screening Neonatale
(G. Ia Marca)

Test di apprendimento ECM on line (disponibile fino al giorno 6.12 per il conseguimento dei crediti formativi)



IL VOSTRO BISOGNO DI SALUTE E BENESSERE MUOVE IL NOSTRO IMPEGNO

Noi di PIAM siamo un'azienda farmaceutica italiana con **una storia più che centenaria** in diverse aree terapeutiche specialistiche nelle quali ancora oggi operiamo. Investiamo inoltre il nostro impegno nel trattamento delle **malattie rare e di nicchia**, assicurando ai pazienti l'accesso a farmaci da prescrizione e a medical food.

Operiamo a stretto contatto con **la comunità medica e scientifica**, collaborando con partner internazionali dall'alta competenza tecnologica e di sviluppo al fine di individuare e rendere disponibili più rapidamente le migliori soluzioni terapeutiche.

Promuoviamo l'eccellenza proponendoci come riferimento per i medici specialisti con soluzioni all'avanguardia che rispondano alle esigenze di miglioramento dell'aderenza terapeutica a beneficio del paziente.

**Noi di PIAM abbiamo il cuore in Italia,
la testa nel mondo
e lo sguardo costantemente orientato al futuro.**



PIAM
Pharma &
Integrative Care

minis

Confetti di aminoacidi da utilizzare nella gestione nutrizionale degli errori congeniti del metabolismo.

metaX
INSTITUT FÜR DIÄTIETIK GmbH

MamoXi



FENILCHETONURIA E
IPERFENILALANINEMIA (PKU/HPA) **XPHE**

Privo Di
Fenilalanina

TIROSINEMIA (TYR)



ZERO T

Privo Di
Tirosina,
Fenilalanina

ACIDURIA GLUTARICA TIPO I (GA-1)



ZERO LYS

Privo Di
Lisina Ridotta
Triptofano
arricchito con
Arginina

MALATTIA DELL'URINA A SCIROPPO D'ACERO
(MSUD)



ZERO VIL

Privo Di
Valina, Isoleucina,
Leucina

ACIDEMIA ISOVALERICA (IVA)



ZERO Leu

Privo Di
Leucina

OMOCISTINURIA (HOM)



ZERO Met

Privo Di
Metionina

METILMALONICO ACIDURIA
(MMA/PA)



ZERO TVM

Privo Di
Treonina, Valina,
Metionina,
Isoleucina



DISTURBI DEL
CICLO DELL'UREA (UCD)

PLUS 8

Con Tutti Gli 8
Aminoacidi
Essenziali e L-Istidina

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.

Offriamo soluzioni nutrizionali per

Fenilchetonuria

Leucinosi

Omocistinuria

Tirosinemia

Acidemia Metilmalonica/ Propionica

Acidemia Glutarica

Acidemia Isovalerica

Disturbi del ciclo dell'urea

Glicogenosi epatica/muscolare

Sindrome da deficit di Glut-1
Epilessie farmacoresistenti



Enhancing Lives Together
A Nestlé Health Science Company



Vitaflo in Association
With You

Il nuovo portale di formazione
VIA per gli operatori sanitari



Our patients inspire
us to pioneer.

WE ARE SANOFI

Il nostro impegno, ben oltre la terapia

Cerchiamo nuove strade per trattare malattie croniche, complesse e rare.

Focalizziamo le nostre energie nella ricerca di terapie innovative che possano fare la differenza per i pazienti. Sono loro a ispirare la nostra ricerca e a renderci pionieri nella medicina del futuro.

   [SANOFI.IT](https://www.sanofi.it)


SANOFI GENZYME

LIBERA IL FUTURO

dei bambini con
leucodistrofia
metacromatica



RCP Libmeldy:
<https://www.libmeldy.eu/wp-content/uploads/2021/10/LIB-EMA-011-ITL-RCP.pdf>

LIB-EMA-011-ITL
Depositato AIFA in data 25/06/2021

LA MLD AD ESORDIO
PRECOCE È ORA UNA
PATOLOGIA TRATTABILE


libmeldy™
(atidarsagene autotemcel)

 **TERAPIA GENICA
AUTOLOGA
EX VIVO**

Diamo forma al futuro



Facciamo crescere giorno dopo giorno
la ricerca con impegno e passione

 **Chiesi**
global rare diseases 

www.chiesi.it

CON PKU GMPRO

SEI LIBERO DI SCEGLIERE IL FORMATO PIÙ COMODO PER LE TUE ESIGENZE E GUSTARLO CON PIACERE GRAZIE ALLA PALATABILITÀ MIGLIORATA.



Praticità:

Doppio formato
bustina/brick per
semplificarne l'utilizzo
fuori casa



Palatabilità:

Prodotto a base
di GMP con **gusto più
gradevole** rispetto alle
tradizionali miscele¹



Flessibilità:

Facile gestione delle proteine
equivalenti giornaliere: **10 g
proteine equivalenti** per
bustina/brick

NUTRICIA
GMPRO
PKU

- Polvere
- Bustina da soli 33.3 g
- Gusto vaniglia
- Facilmente reidratabile
in 80 ml di acqua

NUTRICIA
GMPRO LQ
PKU

- Liquido
- Brick da 250 ml
- Gusto neutro
- Pronto all'uso
- Ipocalorico



Vanilla (taro) / vaniljasmaak / Arome vanille /
Sabor vainilla / Aroma vaniglia / Sabor Bounilha /
Vaniljestuok / Vaniljasmaak / Vaniljesmaak
o emäsu vaniliumyini / Tuokun Bounilha

33.3g e

NUTRICIA
GMPRO LQ
PKU
Neutral liquid / Neutral
Purified smask / Aroma "neutra"
Sabor neutro / Gusto neutro /
Aroma natural / Neutral smask /
Neutral smask / Neutral smask

250 ml e

APR Applied Pharma Research - Italy s.r.l. è una filiale della società svizzera APR Applied Pharma Research s.a., entrambe appartenenti al **Gruppo RELIEF THERAPEUTICS Holding AG**, società biofarmaceutica quotata al Six Swiss Exchange con il simbolo RLF e specializzata nello sviluppo di prodotti ad elevato contenuto scientifico, studiati per rispondere a bisogni non ancora soddisfatti di pazienti e operatori sanitari. Nell'ambito delle malattie rare APR si contraddistingue per la peculiarità del suo concept operativo che mira a coniugare soluzioni terapeutiche d'avanguardia con la comprensione dei bisogni di chi deve affrontare quotidianamente le sfide imposte da una malattia cronica.

APR Italy distribuisce e promuove sul territorio nazionale **PKU GOLIKE, la linea di alimenti a fini medici speciali per la gestione dietetica della fenilchetonuria**. Tutti i prodotti della linea **PKU GOLIKE** si avvalgono della tecnologia brevettata **Physiomimic Technology™**, che promuove un assorbimento fisiologico degli aminoacidi e ne maschera sapore, odore e retrogusto. Coerente con la sua identità farmaceutica ed il suo continuo desiderio di miglioramento, APR prosegue nell'attività di ricerca e sviluppo nell'ambito delle malattie rare.

Distributore esclusivo di PKU GOLIKE in Italia:

APR Applied Pharma Research - Italy s.r.l.

Società a Socio Unico

Corso Vittorio Emanuele II, 154, 00186 Roma

Tel. +39 06 6869927 · info@apr-italy.it

Scopri di più, visita i nostri canali social:



APR Applied Pharma Research s.a.



@GOLIKEmetabolic



Feel The Change In PKU - Italia



GOLIKE Metabolics



Focalizzata nella cura dei pazienti con malattie rare

Immedica è un'azienda farmaceutica focalizzata nell'andare incontro alle esigenze terapeutiche in diverse aree specialistiche, in Europa e nel mondo.

Immedica rende disponibili specialità medicinali "di nicchia" e medicinali per malattie rare con un focus speciale sugli errori congeniti del metabolismo.

EVENTO REALIZZATO CON IL CONTRIBUTO INCONDIZIONATO DI:

PLATINUM SPONSORS



SILVER SPONSORS



BRONZE SPONSORS



SIMPOSI SPONSORIZZATI

Giovedì 2 dicembre 2021 (Sala Plenaria) ore 13:30 – 14:30



Simposio sponsorizzato da MAMOXI/METAX

Gravidanza e Fenilchetonuria
Una dieta per due

Presiede:
prof. Giacomo Biasucci (PC)

Relatori:
Dott. Francesco Porta (TO)
Dott.ssa Sara Giorda (TO)
Dott.ssa Giulia Bensi (PC)

Giovedì 2 dicembre 2021 (Sala Plutone) ore 13:30 – 14:30



Simposio sponsorizzato da ORCHARD THERAPEUTICS

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

Dottorressa Federica Deodato, Ospedale Bambino Gesù, Roma

14:00 La terapia genica per la leucodistrofia metacromatica, dal laboratorio al letto del paziente: la sfida vinta

Dottorressa Valeria Calbi, Ospedale San Raffaele, Milano

14:20 Conclusioni

Professor Giancarlo La Marca, Ospedale Meyer, Firenze

14:30 Chiusura

SIMPOSI SPONSORIZZATI

Venerdì 3 dicembre 2021 (Sala Plenaria) ore 12:30 – 14:00



Simposio sponsorizzato da PIAM FARMACEUTICI

Special session

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

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

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. *Elvira Verduci, Elisa Borghi*

Nutrienti funzionali: uno sguardo al ruolo di pre-, pro-, post-biotici e simbiotici nelle malattie metaboliche ereditarie. *Maria Teresa Carbone*

Nutrienti funzionali: uno sguardo al ruolo di pre-, pro-, post-biotici e simbiotici nelle malattie metaboliche ereditarie. *Maria Teresa Carbone*

Esperienza clinica in pazienti con PKU (Phenylketonuria) e iperfenilalaninemia lieve: il ruolo della creatina. *Laura Fiori*

PKU (Phenylketonuria) e attività fisica: il razionale del beneficio dell'attività fisica nei pazienti con fenilchetonuria. *Albina Tummolo*

Discussione

Albina Tummolo

Sabato 4 dicembre 2021 (Sala Plenaria) ore 13:00 – 14:00



Enhancing Lives Together
A Nestlé Health Science Company

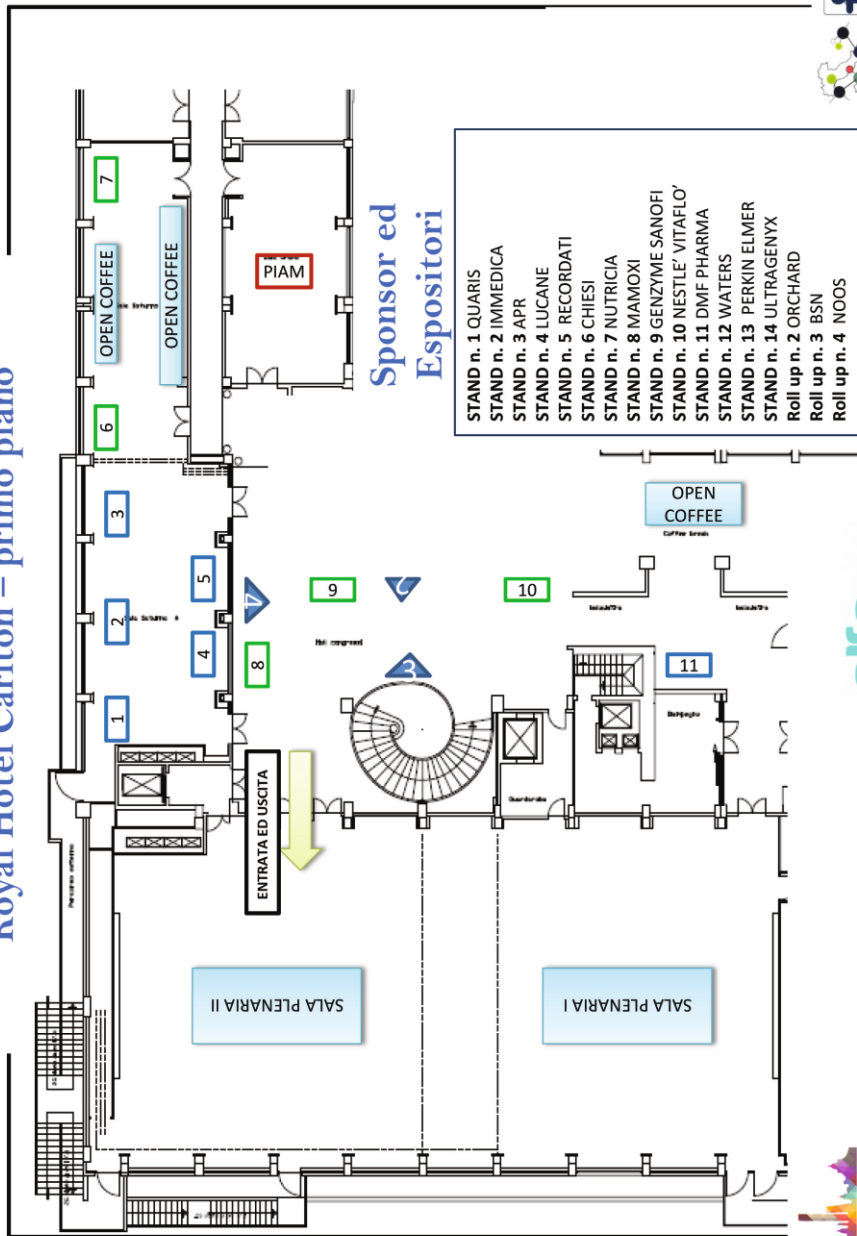
Simposio sponsorizzato da NESTLÉ

Glicogenosi epatiche: dietoterapia e ultime novità in campo terapeutico

Carlo Dionisi Vici e Alessandro Rossi

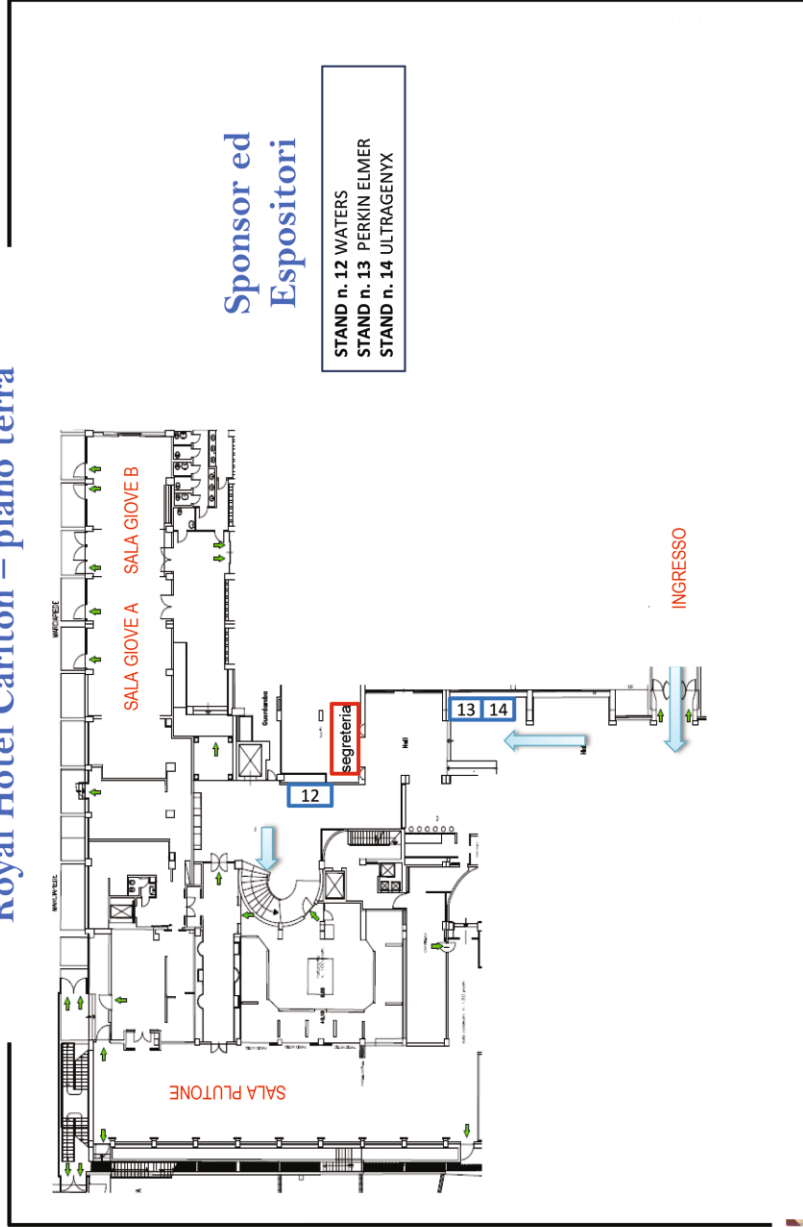
XI CONGRESSO NAZIONALE SIMMESN

Royal Hotel Carlton – primo piano



XI CONGRESSO NAZIONALE SIMMESN

Royal Hotel Carlton – piano terra





alfa FCM

