

PROGETTO FORMATIVO
TIMELY- GD & ASMD in PED
Modalità FSC (gruppo di miglioramento)
Bologna, NH De La Gare
17 febbraio 2026

Razionale del progetto

Le malattie da accumulo lisosomiale sono una famiglia eterogenea di circa 50 disordini metabolici ereditari causati dal deficit di enzimi presenti nei lisosomi, che portano all'accumulo di un substrato non degradato.

La caratteristica che accumuna le malattie da accumulo lisosomiale è il ritardo diagnostico, dovuto alla difficoltà di identificare queste patologie, a causa di sintomi sovrapponibili ad altre malattie.

La malattia di Gaucher (GD) è il disturbo da accumulo lisosomiale autosomico recessivo più comune dovuto a mutazioni nel gene GBA1, con conseguente deficit lisosomiale dell'enzima glucocerebrosidasi ed accumulo tossico di glucosilceramide nel sistema reticoloendoteliale.

Il Deficit di sfingomielinasi acida (ASMD), precedentemente nota come malattia di Niemann Pick A/B, è anch'essa una malattia da accumulo lisosomiale autosomico recessivo dovuto a mutazioni nel gene SMPD1, che provocano deficit dell'enzima sfingomielinasi acida ed accumulo di sfingomielina nel sistema fagocitico mononucleare e negli epatociti.

L'espressione fenotipica della malattia di Gaucher e dell'ASMD può sovrapporsi per l'età di insorgenza e diversi segni o sintomi, come ad esempio splenomegalia, epatomegalia, diatesi emorragica, ritardo di crescita, anemia, trombocitopenia, osteopenia, osteoalgia, disturbi addominali, astenia.

L'eterogeneità clinica di queste due condizioni spesso porta a un ritardo diagnostico e in alcuni casi a manifestazioni cliniche gravi.

I tempi alla diagnosi si possono ridurre incrementando il sospetto clinico del medico e ricorrendo a un test diagnostico parallelo di queste due malattie mediante la misurazione dell'attività enzimatica in una goccia di sangue capillare essiccato (Dried Blood Spots, DBS) o nei leucociti freschi del sangue periferico. È possibile ottenere un'ulteriore conferma diagnostica mediante test genetico molecolare.

Una diagnosi precoce è dunque fondamentale per una gestione appropriata di queste due malattie rare per le quali sono disponibili efficaci opzioni di trattamento.

Obiettivi

- Incrementare la capacità di diagnosi della GD e della ASMD da parte degli specialisti, indicati nelle discipline di riferimento, in pazienti pediatrici
- Ridurre il ritardo diagnostico di GD e ASMD in pazienti pediatrici
- Applicare indicazioni operative (algoritmo diagnostico) per facilitare la diagnosi di GD e ASMD in pazienti pediatrici

Modalità di svolgimento e sede

[17 febbraio 2026 - evento in presenza a Bologna \(FSC-gruppo di miglioramento\)](#)

Sede: Hotel Nh de La Gare, Piazza XX Settembre 2, Bologna

Programma

08:30-09:00 Registrazione dei partecipanti

09:00-09:10 Apertura (**A. Pession**)

09:10-09:30 Obiettivi del progetto conseguiti (**A. Burlina, G. Parenti, A. Pession, M. Spada, C. Zizzo**)

ROUNDTABLE 1

*Facilita: **M. Spada***

La tavola rotonda sarà presieduta dai tutors riportati di seguito, in elenco

09:30-10:15 Valutazione e discussione circa l'esperienza formativa del 2025 in termini di casi clinici sospettati/accertati e incremento del sospetto diagnostico di GD

10:15-10:45 Discussione (*partecipa tutta la faculty elencata di seguito*)

10:45-11:00 Coffee break

ROUNDTABLE 2

*Facilita: **A. Burlina***

La tavola rotonda sarà presieduta dai tutors riportati di seguito, in elenco

11:00-11:45 Valutazione e discussione circa l'esperienza formativa del 2025 in termini di casi clinici sospettati/accertati e incremento del sospetto diagnostico di GD

11:45-12:15 Discussione (*partecipa tutta la faculty elencata di seguito*)

ROUNDTABLE 3

*Facilita: **G. Parenti***

12:15-13:00 Individuazione di correttivi e strategie di intervento
(*partecipa tutta la faculty elencata di seguito*)

13:00-14:00 Buffet lunch

14:00-15:30 Discussione dell'applicazione futura all'interno del proprio centro di quanto appreso durante il percorso formativo e definizione dei punti chiave per l'elaborazione del report finale
(*partecipa tutta la faculty elencata di seguito*)

15:30-16:00 Wrap up degli obiettivi raggiunti (**A. Pession**)

16:00-16:15 Chiusura dei lavori del corso (**A. Pession**)

Questionario di valutazione ECM

INFORMAZIONI SCIENTIFICHE**FACULTY****Responsabile scientifico**

- Andrea Pession (Bologna)
Libero professionista, in precedenza Professore Ordinario, Direttore UOC Pediatria, Ospedale Sant'Orsola Malpighi, Bologna.

Responsabili del progetto

- Alberto Burlina (Padova)
- Giancarlo Parenti (Napoli)
- Marco Spada (Torino)

Consultant

- Carmela Zizzo (Palermo)

Referente scientifico

- Augusto Martellini (Milano)

TUTORS

- Ilaria Capolsini (Perugia)
- Cinzia Castana (Palermo)
- Simona Fecarotta (Napoli)
- Francesca Furlan (Milano)
- Paola Giordano (Bari)
- Luisa La Spina (Catania)
- Vincenza Gragnaniello (Padova)
- Federico Marchetti (Ravenna)
- Francesca Menni (Milano)
- Veronica Pagliardini (Torino)
- Elena Procopio (Firenze)
- Salvatore Savasta (Cagliari)
- Domenico Sperlì (Cosenza)
- Albina Tummolo (Bari)
- Nadia Vacca (Sassari)

NOME COGNOME	PROFESSIONE	DISCIPLINA	ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE	DESCRIZIONE ATTIVITA' PROFESSIONAL E/FORMATIVA
Alberto Burlina	Medico Chirurgo	Pediatria	AOU Padova	Professore Associato - Direttore UOC Malattie Metaboliche Ereditarie
Ilaria Capolsini	Medico Chirurgo	Ematologia	Ospedale S.Maria della Misericordia di Perugia- AO di Perugia	Dirigente medico
Cinzia Castana	Medico Chirurgo	Pediatria e Scienze dell'alimentazione	Ospedale dei Bambini G. Di Cristina, ARNAS-CIVICO di Palermo	Dirigente Medico
Simona Fecarotta	Medico Chirurgo	Pediatria	AOU Federico II, DAI Materno- Infantile Napoli	Dirigente Medico

Francesca Furlan	Medico Chirurgo	Pediatria	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano	
Paola Giordano	Medico Chirurgo	Pediatria	Università degli Studi di Bari Aldo Moro-AOU Consorziale Policlinico- Giovanni XXIII di Bari	Professore Ordinario - Direttore UOC di Pediatria Generale e Specialistica
Vincenza Gragnaniello	Medico Chirurgo	Pediatria	U.O.C Malattie Metaboliche Ereditarie- AOU di Padova	
Luisa La Spina	Medico Chirurgo	Pediatria	AOU Policlinico G.Rodolico, Catania	Dirigente Medico I livello
Federico Marchetti	Medico Chirurgo	Pediatria	Università degli Studi di Bologna, AULS della Romagna	Professore Associato - Direttore UOC Pediatria e Neonatologia
Augusto Martellini	Medico Chirurgo	Medicina Interna	Polistudium srl, Milano	
Francesca Menni	Medico Chirurgo	Pediatria	IRCCS Fondazione Ca Granda Osp. Maggiore Policlinico MI	Dirigente medico I livello
Veronica Pagliardini	Medico Chirurgo	Pediatria	Ospedale Regina Margherita Torino	Dirigente Medico
Giancarlo Parenti	Medico Chirurgo	Pediatria	Università Federico II, Napoli	Professore Ordinario
Andrea Pession	Medico Chirurgo	Clinica Pediatrica	Università degli Studi di Bologna	Professore
Elena Procopio	Medico Chirurgo	Pediatria	AOU Meyer IRCCS-Firenze	Responsabile f.f. SOC Malattie Metaboliche e Muscolari Ereditarie
Salvatore Savasta	Medico Chirurgo	Pediatria	Università degli Studi di Cagliari- Ospedale Microcitemico A. Cao	Professore Associato- Direttore SC Clinica Pediatria e Malattie Rare
Marco Spada	Medico Chirurgo	Pediatria	Ospedale Infantile Regina Margherita, Torino – Università di Torino	Direttore SC Pediatria- Docente
Domenico Sperli	Medico Chirurgo	Pediatria	A.O. COSENZA	Dirigente Medico- Direttore di SC
Albina Tummolo	Medico Chirurgo	Pediatria	Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII, Bari	
Nadia Vacca	Medico Chirurgo	Pediatria	Clinica Pediatrica AOU di Sassari	Dirigente medico

Carmela Zizzo	Ricercatore	Dottorato di Ricerca in Biopatologia	Istituto per la Ricerca e l'Innovazione Biomedica IRIB, CNR Palermo	Ricercatore III Livello
---------------	-------------	--------------------------------------	---	-------------------------

Il provider, ai sensi dall' art. 47 del DPR n.445/2000, consapevole delle conseguenze previste dall'art. 76, dichiara:

- di aver fornito all'interessato l'informativa sul trattamento dei dati personali (art. 13 del Regolamento europeo 2016/679; artt. 68, 70, 76, 96 Accordo Stato-Regioni 2017 "La formazione continua nel settore salute"- Rep. Atti 14/CSR del 2.2.2017- Par. 4.6, lett. j) Manuale Nazionale di Accreditamento per l'Erogazione di Eventi ECM);
- di aver informato l'interessato che il programma dell'evento ECM, di cui le suddette informazioni contribuiscono a formarne il contenuto minimo, verrà inserito nel catalogo degli eventi E.C.M. tenuto dall'ente accreditante.

Crediti formativi ECM

DueCi Promotion Srl, Provider n. 1463, ha accreditato il progetto con ID ECM 440010 ottenendo n. 7,8 crediti ECM per le seguenti figure professionali:

Medico Chirurgo con specializzazione in:

- Ematologia, Gastroenterologia, Genetica medica, Medicina interna, Oncologia, Pediatria, Radiodiagnostica, Radioterapia

Biologo

Obiettivo formativo

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

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA E PROVIDER 1463

Dueci Promotion srl
Via S. Stefano, 75- 40125 Bologna
Mob: 340 7393656
@: ggrillenzoni@duecipromotion.com
www.duecipromotion.com