

DISCOVER ASMD
Percorso di diagnosi e cura di una malattia polmonare sconosciuta

PROGRAMMA

19 marzo 2026
Unahotels Decò, Roma

19 marzo 2026

09.00 - 09.15 Registrazione partecipanti

09.15 - 09.45 Recap obiettivi di progetto
F. Luppi – C. Vancheri

09.45 – 10.15 Red Flags ASMD
M.D. Cappellini

10.15 – 10.45 La terapia dell'ASMD
M. Scarpa

10.45 – 11.00 DBS: riscontro di fine corso
C. Zizzo

11.00- 11.15 Pausa

11.15 - 12.00 Valutazione dell'esperienza formativa
*F. Luppi - M. Scarpa- C. Vancheri -M. D. Cappellini -M. Mondoni – S. Palmucci – C. Zizzo-
C. Ravaglia– D. Chimera*

12.00 – 13.00 Tavola rotonda: cosa ha funzionato e cosa possiamo migliorare
*F. Luppi - M. Scarpa- C. Vancheri -M. D. Cappellini -M. Mondoni – S. Palmucci – C. Zizzo-
C. Ravaglia – D. Chimera*

13.00- 14.00 Light Lunch

14.00 - 15.00 Come inserire la ASMD nella diagnosi differenziale delle ILD in Italia
*F. Luppi - M. Scarpa- C. Vancheri -M. D. Cappellini -M. Mondoni – S. Palmucci – C. Zizzo-
C. Ravaglia – D. Chimera*

15.00- 16.00 Definizione dei key point per l'elaborazione del documento di sintesi
del lavoro svolto
*F. Luppi - M. Scarpa- C. Vancheri -M. D. Cappellini -M. Mondoni – S. Palmucci – C. Zizzo-
C. Ravaglia – D. Chimera*



16.00- 16.30 Considerazioni conclusive e chiusura dei lavori

F. Luppi – C. Vancheri

Responsabili Scientifici

Fabrizio Luppi

Direttore Struttura Complessa Pneumologia dell'Ospedale San Gerardo, Clinica Pneumologica
Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori - Monza Università degli Studi di Milano Bicocca

Carlo Vancheri

Direttore unità Operativa Pneumologia dell'Azienda Ospedaliero Universitaria Policlinico
"G.Rodolico - San Marco" – Catania - Università degli Studi di Catania

RAZIONALE E OBIETTIVI

Il deficit di sfingomielinasi acida (ASMD o Niemann-Pick) è una patologia rara (Incidenza pari a 1:250.000 nati vivi), ma la cui reale prevalenza non è nota, che rientra nella categoria delle patologie da accumulo lisosomiale. La patologia è determinata da una mutazione a carico del gene che codifica per l'enzima della sfingomielina- fosfodiesterasi di tipo 1 (SMPD1). Le mutazioni a carico del gene possono causare una riduzione nella funzione e nella produzione della sfingomielinasi acida, la cui entità correla alla gravità del quadro clinico e all'età d'esordio di quest'ultima.

L'esordio di malattia può essere variabile dall'infanzia all'età adulta ed include uno spettro di patologie multisistemiche che coinvolgono diversi organi ed apparati con uno spettro di manifestazioni estremamente variabile e che pertanto richiede una valutazione multidisciplinare. Nella forma cronica viscerale (Niemann-Pick tipo B), l'assenza totale di sintomatologia neurologica/neurodegenerativa e la presenza di alterazioni splancniche aspecifiche, rendono questa patologia spesso sottodiagnosticata fino all'età adulta.

Il coinvolgimento polmonare spesso è la prima causa di morbilità e mortalità di questi pazienti e talvolta può esserne la sola manifestazione. Dal 2022 l'EMA¹ ha approvato una terapia sostitutiva con Olipudasi alfa che ha dimostrato migliorare la funzione polmonare di questi pazienti e ottenere spesso una restitutio ad integrum del coinvolgimento polmonare.

Scopo di questo corso è quello di approfondire la conoscenza della patologia in ambito pneumologico e multidisciplinare allo scopo di facilitare l'identificazione precoce di pazienti con caratteristiche sospette per ASMD², ridurre il tempo alla diagnosi e l'accesso ad una terapia che ne riduca morbilità e rischio di morte.

Evento FSC 19 marzo 2026

RESPONSABILE SCIENTIFICO

Luppi Fabrizio *Dir. sc. pneumologia ospedale san gerardo - monza uni bicocca*

Vancheri Carlo *Dir. uo pneumologia ao uni g. rodolico san marco-ct*

SEDE CONGRESSUALE:

UNAHOTELS ART DECO

Via Giovanni Amendola, 57, 00185, Roma

OBIETTIVO FORMATIVO: 18 - Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica, ivi incluse le malattie rare e la medicina di genere

CREDITI: 9.6

ORE FORMATIVE: 6

DESTINATARI: n.30 Biologo – Medico Chirurgo: Ematologia; Malattie Dell'apparato Respiratorio; Medicina Interna; Pediatria; Radiodiagnostica; Pediatria

ID PROVIDER: 2647

ID EVENTO: 440600



TABELLA RIASSUNTIVA RELATORI

NOME COGNOME	PROFESSIONE	DISCIPLINA	ENTE DI APPARTENENZA/ LIBERA PROFESSIONE	DESCRIZIONE ATTIVITA' PROFESSIONALE /FORMATIVA
Fabrizio Luppi	Medicina e Chirurgia	Malattie dell'apparato respiratorio	Ospedale San Gerardo, Clinica Pneumologica Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori - Monza Università degli Studi di Milano Bicocca	Direttore Struttura Complessa Pneumologia
Carlo Vancheri	Medicina e Chirurgia	Malattie dell'apparato respiratorio	Azienda Ospedaliero Universitaria Policlinico "G.Rodolico - San Marco" – Catania - Università degli Studi di Catania	Direttore unità Operativa Pneumologia
Maria Domenica Cappellini	Medicina e Chirurgia	Ematologia clinica e di laboratorio/ malattie dell'apparato digerente	- Università degli Studi di Milano	Professore Ordinario di Medicina Interna
Davide Chimera	Medicina e Chirurgia	Malattie dell'apparato respiratorio	Azienda Ospedaliero- Universitaria Pisana, Pisa	Dirigente Medico presso UO Pneumologia
Maurizio Scarpa	Medicina e Chirurgia	Pediatria generale e specialistica	Azienda Sanitaria Universitaria – Udine	Direttore SOC Centro di riferimento regionale per le malattie rare
Michele Mondoni	Medicina e Chirurgia	Malattie dell'apparato respiratorio	Università degli Studi di Milan	Professore Associato presso il Dipartimento di Scienze della Salute
Stefano Palmucci	Medicina e Chirurgia	Radiodiagnostica	Università di Catania	Professore associato di Diagnostica per immagini e Radioterapia SS MED 36-
Claudia Ravaglia	Medicina e Chirurgia	Malattie dell'apparato respiratorio	AUSL della Romagna - - Ospedale G.B. Morgagni- P.L. Pierantoni, Forlì	-incarico professionale di Alta Specializzazione in "Pneumopatie Diffuse Infiltrative" - Pneumologo
Carmela Zizzo	Medicina e Chirurgia	Biotechnologie Mediche e Medicina Molecolare	Istituto per la Ricerca e l'Innovazione Biomedica (IRIB) del Consiglio Nazionale delle Ricerche (CNR) di Palermo	Ricercatore

