

**FAD asincrona**  
**Fundamentals on Rare Haematological Diseases**  
*www.fundamentalsonrarediseases.com*  
**19 Gennaio 2026 – 18 Gennaio 2027**

---

**RAZIONALE**

---

La Malattia di Gaucher, la più comune malattia da accumulo lisosomiale, è una malattia rara, cronica, progressiva, debilitante e multiorgano. Da alcuni anni viene posta in diagnosi differenziale anche con un'altra patologia rara, il deficit di sfingomielinasi acida (ASMD), malattia lisosomiale neurodegenerativa. Le due patologie hanno una sovrapposizione fenotipica e sono accomunate da medesime manifestazioni cliniche: non è infatti raro che pazienti riferiti per investigare la Malattia di Gaucher, si svelino essere pazienti ASMD.

Entrambe queste patologie lisosomiali sono croniche, progressive, debilitanti e multiorgano, con sintomi quali muscoloscheletrici, polmonari, gastrointestinali, ematologici e viscerali.

La FAD si pone come tema l'aggiornamento scientifico sulla Malattia di Gaucher e sulla ASMD, sulle manifestazioni cliniche ad esse correlate, sul ruolo dello specialista d'organo, sulle opzioni terapeutiche eventualmente disponibili, ponendo l'accento sui "fundamentals" scientifici di entrambe le patologie.

I contenuti caricati sulla piattaforma (video e pdf delle relazioni a supporto formativo e di approfondimento) sono stati realizzati in occasione del congresso di Torino da parte di una Faculty composta da giovani esperti in materia; la FAD si rivolge a discenti italiani che vogliono formarsi o approfondire le loro conoscenze sul tema di queste due malattie rare da accumulo lisosomiale.

---

**PROGRAMMA**

---

**MODULO 1 - Deficit di Sfingomielinasi Acida**

Overview di patologia: dalle manifestazioni cliniche alla diagnosi in età pediatrica - *D. De Giovanni*

Caso clinico: Un caso di ASMD ad esordio in età pediatrica - *V. Tagi*

Overview di patologia: segni e sintomi nel paziente adulto - *A. Giammanco*

Focus on: aspetti epatici e lipidici - *A. Armandi*

Focus on: interessamento polmonare - *J. Cefalo*

Caso clinico: Quando la diagnosi la fa lo pneumologo - *J. Cefalo*

**MODULO 2 - Gestione terapeutica nell'ASMD**

Risultati a lungo termine di olipudasi alfa nel trattamento dell'ASMD - *F. Tagliaferri*

Caso clinico: L'impatto della terapia in età pediatrica - *F. Pochiero*

Caso clinico: L'impatto della terapia in età adulta - *A. La Rosa*

**MODULO 3 – La Malattia di Gaucher**

Overview di patologia: dalle manifestazioni cliniche alla diagnosi in età pediatrica – *L.Santoro*

Caso clinico: Un caso di malattia di Gaucher ad esordio in età pediatrica - *V. Crescitelli*

Overview di patologia: segni e sintomi nel paziente adulto - *F. Gigliotti*

Focus on: complicanze onco-ematologiche - *A. Pasanisi*

Caso clinico: Comorbidità e diagnosi in un paziente ematologico - *G. Pasqualone*

Focus on: complicanze scheletriche – *M. Sibilio*

Focus on: complicanze neurologiche e continuum fenotipico - *M. Marano*

Caso clinico: Quando la diagnosi la fa il neurologo - *E. Monfrini*

Gestione terapeutica e follow up nella malattia di Gaucher - *U. Markovic*

#### **MODULO 4 - *Malattia di Gaucher o ASMD? Quando pensare ad una... per diagnosticare l'altra***

ASMD e malattia di Gaucher: sovrapposizione fenotipica - *A. Murtas*

L'importanza della diagnosi precoce: gli algoritmi diagnostici - *S. Sestito*

Caso clinico: Da un sospetto di malattia di Gaucher alla diagnosi di ASMD - *M.G. Pappalardo*

#### **MODULO 5 - *Diagnosi e biomarcatori nella Malattia di Gaucher e nell'ASMD***

Diagnosi biochimica e molecolare - *C. Zizzo*

Lo screening neonatale e familiare - *V. Gragnaniello*

Biomarcatori nella pratica clinica: diagnosi e follow up - *M. Della Croce di Dojola*

---

### **INFORMAZIONI**

---

#### **Tipo di Formazione:**

FAD asincrona

#### **Piattaforma del meeting**

[www.fundamentalsonrarediseases.com](http://www.fundamentalsonrarediseases.com)

Indirizzo fisico della piattaforma: Bologna, Via Santo Stefano 75, sede del provider

#### **Responsabili scientifici**

Marco Spada - Torino

Veronica Pagliardini - Torino

#### **Faculty**

Angelo Armandi - Torino

Jacopo Cefalo - Milano

Viola Crescitelli - Monza

Donatella De Giovanni - Bari

Marta Della Croce di Dojola - Torino

Antonella Giammanco - Palermo

Francesco Gigliotti - Catanzaro

Vincenza Gragnaniello - Padova

Alessandro La Rosa - Genova

Massimo Marano - Roma

Uros Markovic - Catania

Edoardo Monfrini - Milano

Andrea Murtas - Sassari

Maria Grazia Pappalardo - Catania

Annamaria Pasanisi - Brindisi

Gianmario Pasqualone - Roma

Francesca Pochiero - Firenze

Lucia Santoro - Ancona

Simona Sestito - Catanzaro

Michelina Sibilio - Napoli

Veronica Tagi - Milano

Francesco Tagliaferri - Milano

Carmela Zizzo - Palermo

## Crediti formativi ECM

DueCi Promotion Srl accredita l'evento FAD per:

- Medico Chirurgo specializzato in Allergologia ed Immunologia clinica, Biochimica clinica, Cardiologia, Ematologia, Endocrinologia, Gastroenterologia, Genetica Medica, Laboratorio di Genetica Medica, Malattie dell'apparato respiratorio, Malattie metaboliche e diabetologia, Medicina Interna, Neonatologia, Neurofisiopatologia, Neurologia, Neuropsichiatria infantile, Neuroradiologia, Oncologia, Ortopedia e traumatologia, Pediatria, Radiodiagnostica, Reumatologia
- Biologo

## Obiettivo formativo

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

## N. 14 ore formative

5 h di moduli audio-video + 9 h di materiale di approfondimento (slide delle relazioni presentate)

## N. crediti formativi ECM

14

## N. accreditamento formativo

1463-460437

## Modalità di iscrizione

Per iscriversi sarà necessario accedere al sito [www.fundamentalsonrarediseases.com](http://www.fundamentalsonrarediseases.com) e procedere all'inserimento dei propri dati. L'iscrizione è gratuita.

## Tabella riassuntiva dei docenti

NOME COGNOME	PROFESSIONE	DISCIPLINA	ENTE /LIBERA PROFESSIONE	ATTIVITA' PROFESSIONALE FORMATIVA
Angelo Armandi	Medico Chirurgo	Medicina Interna	UniTO	Ricercatore
Jacopo Cefalo	Medico Chirurgo	Specializzando Malattie dell'Apparato Respiratorio	UOC Pneumologia - Presidio Ospedaliero San Paolo, Milano	Dirigente Medico
Viola Crescitelli	Medico Chirurgo	Pediatria	IRCCS San Gerardo dei Tintori, Monza SC Pediatria	Dirigente Medico
Donatella De Giovanni	Medico Chirurgo	Pediatria	AUOC Policlinico Ospedale Pediatico Giovanni XXIII	Dirigente Medico
Marta Della Croce di Dojola	Medico Chirurgo	Specializzando	UniTO	Borsista di ricerca
Antonina Giammanco	Medico Chirurgo	Medicina Interna	UOC Astanteria presso AOUP P.Giaccone, Palermo	Professore
Francesco Gigliotti	Medico Chirurgo	Oncoematologia Pediatria	UO Oncoematologia Pediatria AOUP. Dulbecco	Dirigente Medico
Vincenza Graganiello	Medico Chirurgo	Pediatria	Università degli Studi di Padova	Dirigente Medico
Alessandro La Rosa	Medico Chirurgo	Pediatria	IRCCS G Gslni, Genova	Medico specialista
Massimo Marano	Medico Chirurgo	Neurologia	Fondazione Policlinico Universitario Campus Bio- Medico, Roma	Dirigente Medico

Uros Markovic	Medico Chirurgo	Ematologia	UO Ematologia - AOU Policlinico Gaspare Rodolico, Catania	Dirigente Medico
Edoardo Monfrini	Medico Chirurgo	Neurologia	IRCCS Ca' Granda Osp. Maggiore Policlinico	Ricercatore e Neurologo
Andrea Murtas	Medico Chirurgo	Ematologia	UO Ematologia e Trapianti di Midollo Osseo presso AOU Sassari	Dirigente Medico
Veronica Pagliardini	Medico Chirurgo	Pediatria	SC Pediatria e Malattie Metaboliche, Ospedale Regina Margherita Torino	Dirigente Medico
Maria Grazia Pappalardo	Medico Chirurgo	Pediatria	UOS Screening Neonatale e Malattie Metaboliche UOC Clinica Pediatrica, AOU Policlinico G. Rodolico - San Marco, Catania	Dirigente Medico
Annamaria Pasanisi	Medico Chirurgo	Ematologia	UOC Ematologia con Trapianto PO Perrino di Brindisi	Dirigente Medico
Gianmario Pasqualone	Medico Chirurgo	Ematologia	BIOTECNOLOGIE MEDICO- CHIRURGICHE E MEDICINA TRASLAZIONALE presso UniRoma Tor Vergata	Dottorando di ricerca
Francesca Pochiero	Medico Chirurgo	Pediatria	AOU Meyer - IRCCS	Dirigente Medico
Lucia Santoro	Medico Chirurgo	Pediatria	Clinica Pediatrica Ospedali Riuniti Ancona	Dirigente Medico
Simona Sestito	Medico Chirurgo	Pediatria	Università Magna Grecia di Catanzaro	Ricercatore universitario
Michielina Sibilio	Medico Chirurgo	Pediatria	UOSD malattie Metaboliche presso Santobono Pausilipon	Dirigente Medico
Marco Spada	Medico Chirurgo	Pediatria	UniTo - AOU Città della Salute di Torino	Professore - Direttore SC
Veronica Tagi	Medico Chirurgo	Pediatria	Ospedale Dei Bambini V Buzzi	Dottorando di ricerca
Francesco Tagliaferri	Medico Chirurgo	Pediatria	IRCCS Ospedale Policlinico Ca' Granda	Dirigente Medico
Carmela Zizzo	Medico Chirurgo	Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare Dottorato di Ricerca in Biopatologia	Istituto per la Ricerca e l'Innovazione Biomedica IRIB, CNR Palermo	Ricercatore III Livello del Consiglio Nazionale delle Ricerche

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;
- di conservare i curricula presso la propria sede legale

## **Acronimi**

GammaGT: enzima Gamma glutamil transferasi

ACTH: Adrenocorticotropic hormone (Ormone adrenocorticotropo)

DBS: Dried Blood Spot

SMPD1: sphingomyelin phosphodiesterase 1

HCV Ab: test anti-HCV

GBA: gene GBA

LysoGB1: Glucosylsphingosine biomarker

ERT: Enzyme replacement therapy (terapia enzimatica sostitutiva)

gene GBA1: GBA1-glucoylceramidase beta 1

GD type1: Malattia di Gaucher di tipo 1

RM: risonanza magnetica

DLCO: capacità di diffusione nei polmoni del monossido di carbonio

RCP: rianimazione cardio polmonare

## **Segreteria Organizzativa E Provider 1463**

DueCi Promotion srl

Via Santo Stefano 75 - Bologna

Referente: Giorgia Grillenzoni

Cell 340 7393656

[ggrillenzoni@duecipromotion.com](mailto:ggrillenzoni@duecipromotion.com)

[www.duecipromotion.com](http://www.duecipromotion.com)