

## “SPOT THE RARE: RICONOSCERE E GESTIRE ASMD<sup>1</sup> E GAUCHER”

Primo Incontro – FSC: **NH Hotel Torino centro, 16 dicembre 2025**

Secondo Incontro - FAD: **14 aprile 2026**

Terzo Incontro - FAD: **18 settembre 2026**

Quarto Incontro –FSC: **NH Hotel Torino centro, 15 dicembre 2026**

### PROGRAMMA

#### I INCONTRO FSC

#### NH HOTEL TORINO CENTRO

16 dicembre 2025

- |              |   |
|--------------|---|
| 13.00- 13.30 | Registrazione dei partecipanti  |
| 13.30- 14.15 | Presentazione del progetto e obiettivi formativi<br><i>A. Armandi</i>   |
| 14.15- 15.00 | Inquadramento clinico della malattia di GD <sup>2</sup> e del deficit di sfingomielinasi Acida (ASMD)<br><i>M. Spada</i>                |
| 15.00- 15.45 | Focus on: aspetti gastro-epatologici<br><i>A. Armandi</i>   |
| 15.45- 16.30 | Il ruolo dell’epatologo nella diagnosi differenziale: esperienza dal campo<br><i>A. Armandi</i>   |
| 16.30- 17.15 | Criteri diagnostici, biomarcatori e diagnosi molecolare<br><i>C. Zizzo</i>  |
| 17.15- 18.00 | Trattamento e Follow-up del paziente<br><i>V. Pagliardini</i>   |
| 18.00- 19.00 | L’importanza del team multidisciplinare nel management dei pazienti con ASMD <sup>3</sup> e Gaucher<br><i>R. F. Rinaldo- C. Frairia</i> |
| 19.00- 19.45 | Condivisione materiale di studio e indicazioni per i prossimi step<br><i>A. Armandi</i>   |
| 19.30- 20.00 | Considerazioni conclusive e chiusura dei lavori<br><i>A. Armandi</i>  |

---

<sup>1</sup> Deficit di Sfingomielinasi Acida

<sup>2</sup> Malattia di Gaucher

<sup>3</sup> Deficit di Sfingomielinasi Acida



**WEB MEETING I**  
**14 aprile 2026**

- 15.30- 16.00      Ripresa obiettivi del progetto
- 16.00- 16.45      Condivisione dei casi sospettati/accertati mediante test di screening DBS1<sup>4</sup>
- 16.45- 17.30      Proposte per migliorare il sospetto diagnostico e ridurre i tempi di diagnosi
- 17.30- 18.15      Individuazione di correttivi e strategie di intervento
- 18.15- 18.30      Indicazioni per i prossimi step

**WEB MEETING II**  
**18 settembre 2026**

- 15.30- 16.00      Ripresa obiettivi del progetto
- 16.00- 16.45      Condivisione dei casi sospettati/accertati mediante test di screening DBS1<sup>5</sup>
- 16.45- 17.30      Valutazione dell'impatto delle azioni messe in atto
- 17.30- 18.15      Identificazione di nuovi strumenti e comportamenti per ottimizzare i tempi di diagnosi
- 18.15- 18.30      Indicazioni per i prossimi step

**II INCONTRO FSC**  
**NH HOTEL TORINO CENTRO**  
**15 dicembre 2026**

- 13.00- 13.30      Registrazione dei partecipanti
- 13.30- 14.30      Ripresa obiettivi del progetto  
*A. Armandi*
- 14.30- 17.30      Discussione dei dati raccolti per la misurazione dei risultati in termini di tempi intercorrenti tra l'insorgenza dei sintomi e la diagnosi (output) e di ricaduta sul paziente (outcome)
- 17.30- 19.00      Prospettive future ed integrazione multidisciplinare territoriale



19.00- 20.00      Considerazioni conclusive e chiusura dei lavori

*A. Armandi*

### **Responsabile Scientifico**

Angelo Armandi, MD, PhD

Assistant Professor of Gastroenterology (RTD-A), Department of Medical Sciences, University of Turin. Consultant Hepatologist at "AOU Città della Salute e della Scienza di Torino".

### **Faculty**

- Chiara Frairia - Città della Salute della Scienza – Torino
- Rocco Francesco Rinaldo - Città della Salute della Scienza - Torino
- Veronica Pagliardini - Presidio "Ospedale Infantile Regina Margherita "AOU Città della Salute e della Scienza di Torino
- Marco Spada - Presidio "Ospedale Infantile Regina Margherita " AOU Città della Salute e della Scienza di Torino
- Carmela Zizzo- Istituto per la Ricerca e l'Innovazione Biomedica (IRIB) del Consiglio Nazionale delle Ricerche (CNR) - Palermo

DESTINATARI: 8

MEDICO CHIRURGO: Medicina interna, Ematologia, Gastroenterologia, Radiologia

### **RAZIONALE E OBIETTIVI**

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<sup>6</sup>, con conseguente deficit

lisosomiale dell'attività della glucocerebrosidasi ed accumulo tossico di glucosilceramide nel sistema reticoloendoteliale.

Il Deficit di Sfingomielinasi acida (ASMD), è anch'essa una malattia da accumulo lisosomiale autosomico recessivo dovuto a mutazioni nel gene SMPD1<sup>7</sup>, che provocano deficit di sfingomielinasi acida ed accumulo di sfingomielina nel sistema fagocitico mononucleare e negli epatociti

## **OBIETTIVI FORMATIVI**

### **Generale**

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

### **Specifici**

- Migliorare la capacità di sospetto di GD<sup>8</sup> e ASMD<sup>9</sup> da parte degli specialisti, indicati nelle discipline di riferimento, in pazienti con diagnosi ecografica di splenomegalia e/o epatomegalia
- Ridurre il ritardo diagnostico nei pazienti con GD<sup>10</sup> e ASMD<sup>11</sup>
- Definire indicazioni operative circa l'algoritmo diagnostico ideale per i pazienti con GD<sup>12</sup> e ASMD<sup>13</sup>

## **(FORMAZIONE SUL CAMPO: GRUPPO DI MIGLIORAMENTO)**

Attività in cui l'apprendimento avviene attraverso la interazione con un gruppo di pari e la partecipazione a iniziative mirate prevalentemente al miglioramento di un processo, di una situazione, di una procedura, etc. Prevedono, di solito, la ricerca e l'organizzazione di documentazione, la lettura di testi scientifici e la discussione in gruppo, l'analisi di casi, la redazione, la presentazione e la discussione di elaborati, etc. E' possibile, e in alcuni casi necessario, l'uso di tecnologie informatiche per la comunicazione a distanza e per l'accesso alla documentazione.

Gruppi di lavoro/studio/miglioramento finalizzati al miglioramento della qualità, alla promozione della salute, all'accreditamento e alla certificazione di sistemi, dell'organizzazione di servizi, di prestazioni, della comunicazione con i cittadini, etc.;

---

<sup>7</sup> sfingomielina fosfodiesterasi-1

<sup>8</sup> Sphingomyelin phosphodiesterase 1

<sup>9</sup> Deficit di Sfingomielinasi Acida

<sup>10</sup> Malattia di Gaucher

<sup>11</sup> Deficit di Sfingomielinasi Acida

<sup>12</sup> Malattia di Gaucher

<sup>13</sup> Deficit di Sfingomielinasi Acida



circoli di lettura di articoli scientifici, discussioni su casi clinici, su problemi assistenziali e cure primarie, circoli di gestione delle criticità di programmi di prevenzione e di emergenze.

Comunità di apprendimento o di pratica: gruppo o network professionale con obiettivo di generare conoscenza organizzata e di qualità. Non esistono differenze gerarchiche perché il lavoro di ciascun componente è di beneficio all'intera comunità. Possono avvalersi anche di tecniche web.

**SEDE CONGRESSUALE**

NH Hotel Torino Centro  
C.so Vittorio Emanuele II, 104  
10121 Torino TO

**CREDITI:**

**ORE FORMATIVE:**

**ID PROVIDER: 2647**

**ID EVENTO:**

**TABELLA COMPLETA RELATORI/MODERATORI**

**DAFNE SRL**

Via Caldara, snc  
89048 Siderno (RC)

T. +39 0964 342229  
E. info@dafne.it

P.IVA 02551120807  
Provider ECM N°2647