

Evento ECM 476183

Destinatari: Medici Chirurghi (tutte le specializzazioni)

Massimo 100 Partecipanti

7 ore – 7 crediti

Malattie lisosomiali: dal sospetto clinico alla gestione multidisciplinare

20 Giugno 2026

Best Western Premier Villa Fabiano Palace Hotel

Via C. Colombo, 70, 87036 Rende CS

Responsabile scientifico: Domenico Sperli

08:30 Registrazione Partecipanti

09:00 Apertura dei lavori e presentazione degli obiettivi formativi del convegno

Domenico Sperli

I SESSIONE Il sospetto clinico

Modera: Antonio Curcio, Ermanno Pisani

09:15 **Red flags cliniche nelle malattie lisosomiali**

Segni e sintomi di allarme in età pediatrica e adulta, fenotipi classici e forme attenuate.

Focus on: Malattia di Gaucher/ASMD; Malattia di Pompe; Malattia di Fabry, LAL-D

Andrea Pession

09:45 **Il paziente multisistemico**

Coinvolgimento neurologico, epatico, cardiaco, nefrologico e scheletrico

Percorsi di invio al centro di riferimento

Marco Spada

10:15 Discussione sugli argomenti trattati

Domenico Sperli

II SESSIONE – Diagnosi biochimica e genetica

Modera: *Giovanni Duro, Daniela Concolino*

10:30 Diagnostica biochimica

Dosaggi enzimatici
Biomarcatori tradizionali ed emergenti

Vincenza Gragnaniello

11:00 Genetica molecolare

NGS nelle malattie lisosomiali
Interpretazione delle varianti e counselling genetico

Carmela Zizzo

11:30 Screening neonatale

Evidenze scientifiche
Prospettive di estensione dei programmi

Alberto Burlina

12:00 Discussione sugli argomenti trattati

Domenico Sperli

III SESSIONE Terapie e follow-up

Modera: *Michele Provenzano, Ciro Santoro*

12:15 Opzioni terapeutiche

Terapia enzimatica sostitutiva
Chaperoni farmacologici
Terapia genica e nuove strategie

Serena Gasperini

12:45 Monitoraggio e follow-up

Indicatori clinici e strumentali
Valutazione della risposta al trattamento

Simona Fecarotta

13:15 Discussione sugli argomenti trattati

Domenico Sperli

13:30 Pausa Pranzo

IV SESSIONE Gestione multidisciplinare

Modera: *Eugenio Provenzano, Giusi Franco*

14:30 Nutrizione e integrazione nelle malattie lisosomiali: evidenze e prospettive cliniche
Achiropita Curti

14:50 **Aspetti psicologici e sociali**
Impatto sulla qualità di vita
Supporto al paziente e alla famiglia
Il ruolo delle associazioni dei pazienti
Angela Costabile, Francesco Craig

15:10 **Il team multidisciplinare**
Integrazione tra specialisti
Modelli organizzativi di presa in carico
Domenico Sperli

15:30 Discussione sugli argomenti trattati
Domenico Sperli

15:45 **Tavola rotonda Dalla diagnosi alla gestione**
Criticità attuali
Proposte per percorsi condivisi
Conduce: ***Domenico Sperli***

16:45 Conclusioni e take-home messages
Domenico Sperli

17:00 Verifica dell'apprendimento e conclusioni dei lavori

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;

Razionale

Le malattie lisosomiali rappresentano un gruppo eterogeneo di patologie rare a trasmissione genetica, caratterizzate da un'elevata variabilità fenotipica e da un coinvolgimento multisistemico che può manifestarsi in età pediatrica o adulta. La diagnosi risulta spesso complessa e ritardata a causa della rarità delle singole condizioni e della sovrapposizione dei sintomi con altre patologie più comuni. Il convegno si propone di fornire un aggiornamento completo e integrato sul percorso diagnostico-terapeutico delle malattie lisosomiali, partendo dal riconoscimento del sospetto clinico fino alla gestione multidisciplinare del paziente. Verranno affrontati i principali segnali di allarme clinico, il ruolo della diagnostica biochimica e genetica, le prospettive offerte dallo screening neonatale e le più recenti opzioni terapeutiche, incluse la terapia enzimatica sostitutiva e le nuove strategie innovative. Ampio spazio sarà dedicato all'importanza della presa in carico multidisciplinare, al follow-up a lungo termine e agli aspetti psicologici e sociali, con particolare attenzione alla qualità di vita del paziente e della famiglia. Attraverso una tavola rotonda finale, il convegno intende favorire il confronto tra specialisti e promuovere la definizione di percorsi assistenziali condivisi, al fine di migliorare la diagnosi precoce e la gestione globale delle persone affette da malattie lisosomiali.

* Il Responsabile Scientifico dell'evento formativo sostituirà eventuali assenze di relatori/moderatori previsti nel programma formativo.

ACRONIMI:

NGS: Next Generation Sequencing

ASMD: Acid SphingoMyelinase Deficiency (deficit di sfingomielinasi acida)

LAL-D: Deficit di Lipasi Acida Lisosomiale



conforme alla norma
UNI EN ISO 9001:2015
per la progettazione ed erogazione di eventi formativi

conforme alla prassi
UNI/PdR 125:2022
Misure per garantire
la parità di genere nel contesto lavorativo



NOME	COGNOME	PROFESSIONE	DISCIPLINA	ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE	DESCRIZIONE ATTIVITA'PROFESSIONALE/FORMATIVA	Ruolo
Domenico	Sperli	Medico Chirurgo	Pediatria	AO Cosenza	Direttore UOC Pediatria PO Annunziata	Responsabile Scientifico, Relatore
Alberto	Burlina	Medico Chirurgo	Pediatria	Azienda Ospedaliera di Padova - Università di Padova	Direttore dell' Unità Operativa Complessa Malattie Metaboliche Ereditarie, Dipartimento di Pediatria	Relatore
Daniela	Concolino	Medico Chirurgo	Pediatria	Università "Magna Graecia" di Catanzaro	Direttore UO Pediatria e Centro Regionale Malattie Rare	Moderatore
Angela	Costabile	Psicologa	Psicologia	Università della Calabria	Prof. Ordinario di Psicologia dello Sviluppo e dell' Educazione	Relatore
Francesco	Craig	Psicologo	Psicologia	Università della Calabria	Associato di Psicologia clinica e Psicopatologia	Relatore
Antonio	Curcio	Medico Chirurgo	Cardiologia	AO Cosenza - UNICAL	Direttore scuola di specializzazione in malattie dell'apparato cardiovascolare	Moderatore
Achiropita	Curti	Medico chirurgo	Geriatrics	AO Cosenza. Unical	Specialista in Geriatrics, Internista. Perfezionata in Dietetica e Nutrizione Clinica - Alta Professionalità Referente SINuC Docente Master	Relatore
Giovanni	Duro	Biotechnologist	Biotechnologies Medicine	IBIM-CNR	Ricercatore	Moderatore
Simona	Fecarotta	Medico Chirurgo	Pediatria	AO Universitaria Federico II	Dirigente Medico Dipartimento di Pediatria	Relatore
Giusi	Franco	Medico Chirurgo	Gastroenterologia	AO Cosenza	Dirigente Medico UOC Gastroenterologia-Endoscopia Digestiva	Moderatore
Serena	Gasperini	Medico Chirurgo	Pediatria	AZIENDA OSPEDALIERA MEYER	Dirigente Medico UO Pediatria	Relatore
Vincenza	Gragnaniello	Medico Chirurgo	Pediatria	AO Universitaria di Padova	Sostituto Responsabile UOC Malattie Metaboliche Ereditarie	Relatore
Andrea	Pession	Medico Chirurgo	Pediatria	Università di Bologna	Direttore della Scuola di Specializzazione in Pediatria	Relatore
Ermanno	Pisani	Medico Chirurgo	Neurology	AO Cosenza	f.f. Neurology	Moderatore
Eugenio	Provenzano	Medico Chirurgo	Dermatology and Venereology	AO Cosenza	Direttore UOC Dermatologia	Moderatore
Michele	Provenzano	Medico Chirurgo	Nephrology	AO Cosenza	Direttore Nephrology	Moderatore
Ciro	Santoro	Medico Chirurgo	Internal Medicine	Università della Calabria, AO Cosenza	Professore Ordinario Medicina Interna Responsabile UOC Medicina	Moderatore
Marco	Spada	Medico Chirurgo	Pediatria	Univesità degli studi di Torino	Professore associato Dipartimento di Scienze della Sanità Pubblica e Pediatriche	Relatore
Carmela	Zizzo	Biotechnologist	Biotechnologies Medicine	Istituto per la Ricerca e l'Innovazione Biomedica (IRIB) del Consiglio Nazionale delle Ricerche (CNR) di Palermo	Ricercatrice	Relatore

Il provider dichiara ai sensi dell'art. 76 del DPR n.445/2000:

- 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 Accreditazione 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;

Legale Rappresentante J&B Srl
 Daniele Perrelli



conforme alla norma
 UNI EN ISO 9001:2015
 per la progettazione ed erogazione di eventi formativi

conforme alla prassi
 UNI/PdR 125:2022
 Misure per garantire
 la parità di genere nel contesto lavorativo

