



FAD ASINCRONA DAL 1° GIUGNO AL 31 DICEMBRE 2026

Titolo: Oltre la MASLD e le dislipidemie: guida pratica alla diagnosi di LAL-D

PROVIDER

Società Italiana di Medicina Interna codice di accreditamento ECM Nazionale n. 1865, con sede in Roma, Viale dell'Università 25, Codice Fiscale 02344510587, Partita IVA 01046121008

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

SIMI Educational srl, con sede in Roma, Viale dell'Università 25, Codice fiscale e Partita IVA 10856511000

ID EVENTO: 1865 - 482395

NR. ORE FORMATIVE: 6 totali (4 ore di tempo di consultazione + 2 ore di tempo di approfondimento)

CREDITI FORMATIVI: 9

NR. PARTECIPANTI: 100

URL: <https://corsi.simi.it/c/oltre-la-masld-e-le-dislipidemie>

SEDE SERVER: Viale dell'Università 25, 00185 Roma

Medico Chirurgo (Discipline: Cardiologia, Endocrinologia, Gastroenterologia, Geriatria, Malattie metaboliche e diabetologia, malattie infettive, Medicina Interna, Pediatria).

OBIETTIVO FORMATIVO: APPLICAZIONE NELLA PRATICA QUOTIDIANA DEI PRINCIPI E DELLE PROCEDURE DELL'EVIDENCE BASED PRACTICE (EBM - EBN - EBP)

TIPOLOGIA EVENTO: FAD ASINCRONA

RESPONSABILE SCIENTIFICO: Francesco Baratta



PROGRAMMA:

Modulo 1. Approfondimenti dalle linee guida MASLD: la nuova categoria di malattia epatica steatosica criptogenetica – 20'

(Francesco Baratta)

Razionale

La recente ridefinizione delle patologie epatiche associate a steatosi ha portato all'introduzione del termine metabolic dysfunction–associated steatotic liver disease (MASLD), che riflette in modo più accurato il ruolo centrale della disfunzione metabolica nella patogenesi della steatosi epatica.

In questo nuovo assetto nosologico è stata delineata anche la categoria della steatotic liver disease criptogenetica (cryptogenic SLD), che include pazienti con steatosi epatica in assenza di evidenti fattori di rischio metabolici o cause secondarie note. Questo sottogruppo solleva rilevanti interrogativi clinici e scientifici in termini di eziologia, inquadramento diagnostico, stratificazione prognostica e gestione terapeutica.

Nel percorso di esclusione delle cause secondarie di steatosi, condizioni rare come il deficit di lipasi acida lisosomiale (LAL-D) possono emergere con una frequenza superiore a quanto atteso nella popolazione generale con steatosi epatica.

La lezione offrirà una panoramica aggiornata delle linee guida MASLD, approfondendo il razionale dell'introduzione della categoria criptogenetica, i criteri diagnostici e le implicazioni per la pratica clinica e la ricerca.

Modulo 2. Lipasi acida lisosomiale: funzione e impatto del deficit sul fegato e sul profilo lipidico – 20'

(Giulia Tozzi)

Razionale

La lipasi acida lisosomiale (LAL) svolge un ruolo essenziale nel metabolismo intracellulare dei lipidi, consentendo l'idrolisi degli esteri del colesterolo e dei trigliceridi all'interno del lisosoma.

Il deficit di questo enzima determina un accumulo patologico di lipidi nel fegato e in altri tessuti, con uno spettro clinico che varia dalle forme a esordio precoce e severo, come la malattia di Wolman, fino alle forme a esordio tardivo storicamente definite come malattia da accumulo di esteri del colesterolo (CESD). Le conseguenze coinvolgono non solo il fegato, ma anche il sistema cardiovascolare e il metabolismo lipidico sistemico.

La lezione analizzerà i meccanismi fisiopatologici alla base della LAL-D, evidenziando come l'alterazione enzimatica influenzi la funzione epatica e il profilo lipidico.



Modulo 3. Il fenotipo della LAL-D nel giovane adulto: manifestazioni epatiche e gastrointestinali e diagnosi differenziale con MASLD – 45'

(Antonio Liguori)

Razionale

Nella sua forma a esordio tardivo, il deficit di lipasi acida lisosomiale rappresenta una causa rara ma clinicamente rilevante di steatosi epatica e dislipidemia nel giovane adulto. In questa fascia di età la presentazione clinica può essere sfumata, con ipertransaminasemia lieve, epatomegalia e sintomi gastrointestinali aspecifici.

Tali caratteristiche possono sovrapporsi a quelle della MASLD, soprattutto nel contesto delle nuove definizioni nosologiche delle epatopatie steatosiche, aumentando il rischio di una classificazione impropria come forma metabolica o criptogenetica.

Il modulo approfondirà il fenotipo epatico e gastrointestinale della LAL-D nel giovane adulto, proponendo elementi utili alla diagnosi differenziale e discuterà l'impatto della terapia enzimatica sostitutiva con sebelipase alfa sul profilo epatico.

Modulo 4. Il fenotipo della LAL-D nel giovane adulto: dislipidemie e principali diagnosi differenziali – 45'

(Laura D'Erasmus)

Nel giovane adulto con dislipidemia, l'attenzione è spesso focalizzata sulle forme poligeniche o sulle dislipidemie familiari più comuni. Tuttavia, la LAL-D a esordio tardivo costituisce una causa genetica rara ma sottodiagnosticata di dislipidemia aterogena.

Il quadro tipico comprende aumento del colesterolo LDL e dei trigliceridi associato a ridotti livelli di HDL, frequentemente in concomitanza con alterazioni epatiche. Questo pattern può essere erroneamente interpretato come dislipidemia familiare combinata, ipercolesterolemia familiare o forma correlata a stili di vita non ottimali.

La sessione analizzerà gli elementi distintivi utili alla diagnosi differenziale e discuterà l'impatto della terapia enzimatica sostitutiva con sebelipase alfa sul profilo lipidico e sul rischio cardiovascolare.

Modulo 5. Red flags, fenotipo sospetto e possibili work-up diagnostici – 25'

(Francesco Baratta)

Razionale

Nel contesto delle steatosi epatiche e delle dislipidemie del giovane adulto, l'identificazione della LAL-D dipende dalla capacità di riconoscere precocemente segnali clinici e laboratoristici suggestivi.

Poiché la presentazione può mimare quadri frequenti come MASLD o ipercolesterolemia familiare, è necessario adottare un approccio strutturato che consenta di selezionare i pazienti da sottoporre ad approfondimento diagnostico.

Tra i principali elementi di sospetto rientrano:



- dislipidemia aterogena in soggetti normopeso o con basso burden metabolico;
- transaminasi persistentemente elevate senza fattori di rischio evidenti;
- epatomegalia o splenomegalia non spiegate;
- storia familiare atipica;
- risposta subottimale alle statine.

Il modulo proporrà un percorso pratico di inquadramento clinico finalizzato a ottimizzare l'identificazione dei casi sospetti.

Modulo 6. La diagnosi di LAL-D: strumenti a disposizione del clinico – 25'

(Giulia Tozzi)

Razionale

La diagnosi di LAL-D si basa principalmente sul dosaggio dell'attività enzimatica della LAL e sull'analisi genetica del gene *LIPA*.

Il modulo descriverà le caratteristiche tecniche dei test disponibili, con particolare attenzione agli aspetti pre-analitici e analitici che possono influenzarne l'accuratezza. Verrà inoltre illustrato il percorso di accesso alla diagnostica attraverso strumenti dedicati, come il programma Speed Rare, facilitando l'integrazione tra sospetto clinico e conferma laboratoristica.

L'obiettivo finale è fornire al clinico un quadro chiaro e operativo degli strumenti diagnostici disponibili, favorendo un'identificazione tempestiva della patologia.

Modulo 7. Lezioni testuali (tempo calcolato di lettura e approfondimento)

- **“Deficit di Lipasi acida lisosomiale (LAL-D): Fisiopatologia, clinica e diagnosi differenziale”**
- **“Focus sulla MASLD”**
- **“Focus sull'ipercolesterolemia familiare eterozigote”**

Francesco Baratta

ACRONIMI:

MASLD - *Metabolic dysfunction–Associated Steatotic Liver Disease* (Malattia epatica steatosica associata a disfunzione metabolica)

SLD - *Steatotic Liver Disease* (Malattia epatica steatosica)

LAL - *Lysosomal Acid Lipase* (Lipasi acida lisosomiale)

LAL-D - *Lysosomal Acid Lipase Deficiency* (Deficit di lipasi acida lisosomiale)

CESD - *Cholesteryl Ester Storage Disease* (Malattia da accumulo di esteri del colesterolo)

LDL - *Low-Density Lipoprotein* (Lipoproteine a bassa densità)

HDL - *High-Density Lipoprotein* (Lipoproteine ad alta densità)



RESPONSABILE SCIENTIFICO

| COGNOME NOME | QUALIFICA | DISCIPLINA | AFFILIAZIONE | OCCUPAZIONE |
|----------------------|-----------------|------------|-----------------------------------|------------------|
| BARATTA FRANCESCO | Medico Chirurgo | Geriatría | AOU Policlinico Umberto I di Roma | Dirigente Medico |

FACULTY

| COGNOME NOME | QUALIFICA | DISCIPLINA | AFFILIAZIONE | OCCUPAZIONE |
|-------------------|--------------------|--------------------------------------|---|---|
| BARATTA FRANCESCO | Medico Chirurgo | Geriatría | AOU Policlinico Umberto I di Roma | Dirigente Medico |
| D'ERASMO LAURA | Medico Chirurgo | Medicina Interna | Università La Sapienza di Roma | Professore Associato |
| LIGUORI ANTONIO | Medico Chirurgo | Medicina Interna | Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma | Ricercatore Universitario RTD-A Medicina Interna |
| TOZZI GIULIA | Biologa | Biochimica Clinica ed Enzimologia | Ospedale Pediatrico Bambin Gesù Roma | Dirigente Medico |

I CV completi di Relatori e Moderatori sono disponibili presso gli archivi documentali della Segreteria Organizzativa