

SPOT THE RARE:



**RICONOSCERE
E GESTIRE
ASMD E GAUCHER**

PRIMO INCONTRO • FSC
16 DICEMBRE 2025

SECONDO INCONTRO • FAD
14 APRILE 2026

TERZO INCONTRO • FAD
18 SETTEMBRE 2026

QUARTO INCONTRO • FSC
15 DICEMBRE 2026

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, 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, 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 e ASMD 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 e ASMD
- Definire indicazioni operative circa l'algoritmo diagnostico ideale per i pazienti con GD e ASMD

RESPONSABILE SCIENTIFICO

Prof. Angelo Armandi

Ricercatore a Tempo Determinato in Gastroenterologia (MED/12) presso il Dipartimento di Scienze Mediche dell'Università di Torino. Dirigente Medico Universitario presso la SC Gastroenterologia U dell'AOU Città della Salute e della Scienza di Torino

BOARD

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

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

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 DBS

- 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 DBS
- 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

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

**SPOT
THE
RARE:**
RICONOSCERE
E GESTIRE
ASMD E GAUCHER



INFO GENERALI

La partecipazione all'evento è gratuita.

MODALITÀ D'ISCRIZIONE AL CORSO

Per poter effettuare l'iscrizione è necessario collegarsi al sito <http://dafne.salavirtuale.com> ed effettuare il login. Sarà possibile iscriversi al corso desiderato solo dopo aver completato le procedure di attivazione dell'account ed aver effettuato il login.

CREDITI ECM

L'Evento prevede n. 2 singoli accreditamenti presso la Commissione Nazionale per la Formazione Continua:

- **ID 2647- 465984** per l'evento di giorno 16 dicembre 2025 che ha ottenuto **nr. 7,8 crediti formativi**
- **ID 2647-465988** per l'evento che si svolgerà dal 14 aprile al 15 dicembre 2026 che ha ottenuto **nr. 13,8 crediti formativi**

Destinatari dei singoli corsi ECM sono **n. 8 partecipanti** appartenenti alle seguenti professioni e discipline:

- **MEDICO CHIRURGO:** Medicina interna, Ematologia, Gastroenterologia, Radiodiagnostica

Si precisa che i crediti verranno erogati solo se il partecipante:

- appartiene ad una delle Professioni/ Discipline per cui è stato previsto l'accREDITAMENTO;
- ha preso parte almeno al 90% dei lavori scientifici;
- ha compilato la documentazione ECM in ogni sua parte;
- ha superato la prova di apprendimento con almeno il 75% delle risposte corrette.

La documentazione ECM (questionario di apprendimento e gradimento) sarà disponibile on line a partire dalla fine del corso per le 72 ore successive.

ATTESTATI ECM

Gli attestati riportanti i crediti formativi ECM saranno scaricabili direttamente dalla piattaforma dopo aver compilato il test di gradimento e superato la prova di apprendimento.

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

RESPONSABILE SCIENTIFICO

Angelo Armandi, MD, PhD

Ricercatore a Tempo Determinato in Gastroenterologia (MED/12) presso il Dipartimento di Scienze Mediche dell'Università di Torino. Dirigente Medico Universitario presso la SC Gastroenterologia U dell'AOU Città della Salute e della Scienza di Torino

INDIRIZZO SEDE CONGRESSUALE FSC

NH Hotel Torino Centro

C.so Vittorio Emanuele II, 104
10121 Torino TO

INDIRIZZO FISICO PIATTAFORMA FAD

<https://dafne.salavirtuale.com/>

PROVIDER E SEGRETERIA ORGANIZZATIVA



Dafne Congressi (ID 2647)

Via Caldara snc
89048 SIDERNO (RC)
Tel. 0964.342229
Fax 0964.081088

Via Lima, 7 - 00198 Roma
Tel. 06 87452648

Via M. Brighenti, 15 - 47921 Rimini
Tel. 0541.1414181

Mail: info@dafne.it - Web: www.dafne.it

Con il contributo non condizionante

sanofi