

# DISCOVER ASMD

Percorso di diagnosi e cura  
di una malattia polmonare  
sconosciuta

21 marzo 2025 | 19 marzo 2026



# Il deficit di sfingomielinasi acida (ASMD o Niemann-Pick)

è una patologia rara (Incidenza pari a 1:250.000 nati vivi), ma la cui reale prevalenza non è nota, che rientra nella categoria delle patologie da accumulo lisosomiale. La patologia è determinata da una mutazione a carico del gene che codifica per l'enzima della sfingomielina-fosfodiesterasi di tipo 1 (SMPD1).

Le mutazioni a carico del gene possono causare una riduzione nella funzione e nella produzione della sfingomielinasi acida, la cui entità correla alla gravità del quadro clinico e all'età d'esordio di quest'ultima.

L'esordio di malattia può essere variabile dall'infanzia all'età adulta ed include uno spettro di patologie multisistemiche che coinvolgono diversi organi ed apparati con uno spettro di manifestazioni estremamente variabile e che pertanto richiede una valutazione multidisciplinare.

Nella forma cronica viscerale (Niemann-Pick tipo B), l'assenza totale di sintomatologia neurologica/neurodegenerativa e la presenza di alterazioni spongiforme aspecifiche, rendono questa patologia spesso sottodiagnosticata fino all'età adulta.

Il coinvolgimento polmonare spesso è la prima causa di morbidità e mortalità di questi pazienti e talvolta può esserne la sola manifestazione. Dal 2022 l'EMA ha approvato una terapia sostitutiva con Olipudasi alfa che ha dimostrato migliorare la funzione polmonare di questi pazienti e ottenere spesso una restitutio ad integrum del coinvolgimento polmonare.

Scopo di questo corso è quello di approfondire la conoscenza della patologia in ambito pneumologico e multidisciplinare allo scopo di facilitare l'identificazione precoce dei pazienti con caratteristiche sospette per ASMD, ridurre il tempo alla diagnosi e l'accesso ad una terapia che ne riduca morbidità e rischio di morte.



## RAZIONALE E OBIETTIVI

# OPENING JOINT MEETING (FSC)

Unahotels Decò, Roma

21 MARZO 2025

**09.15-09.30** Registrazione partecipanti

Saluti istituzionali

**P. Rogliani**

**09.30-10.00** Presentazione del progetto e obiettivi formativi

**F. Luppi, C. Vancheri**

**10.00-10.30** Patogenesi e fisiopatologia dell'ASMD

**M. Scarpa**

**10.30-11.00** Interessamento extra polmonare dell'ASMD: la necessità di un approccio multidisciplinare

**M.D. Cappellini**

**11.00-11.30** Pausa

**11.30-12.00** Interessamento polmonare dell'ASMD

**F. Luppi**

**12.00-12.30** Quando sospettare l'interessamento polmonare dell'ASMD: la diagnosi differenziale nel campo delle ILD  
**C. Vancheri**

**12.30-13.00** L'importanza del radiologo nel percorso diagnostico dell'ASMD

**S. Palmucci**

**13.00-14.00** Light Lunch

**14.00-14.30** L'esperienza sul campo nel territorio nazionale

**D. Chimera, M. Mondoni, C. Ravaglia**

**14.30-15.00** Diagnosi dell'ASMD e conferma genetica  
**C. Zizzo**

**15.00-15.30** La terapia dell'ASMD  
**M. Scarpa**

**15.30-16.00** I prossimi passi  
**F. Luppi, C. Vancheri**

**16.00-16.30** Considerazioni conclusive e chiusura dei lavori  
**F. Luppi, C. Vancheri**

## WEB MEETING I

03 LUGLIO 2025

**15.30-16.00** Apertura dei lavori e presentazione dell'andamento dello screening

**F. Luppi, M. Scarpa, C. Vancheri,  
M.D. Cappellini, C. Zizzo**

**16.00-18.00** Condivisione delle esperienze e proposte per migliorare il sospetto diagnostico e ridurre i tempi di diagnosi

**Gruppo 1 C. Vancheri, M.D. Cappellini  
Gruppo 2 F. Luppi, M. Scarpa**

**18.00-18.30** Considerazioni conclusive e presentazione degli step successivi  
**F. Luppi, M. Scarpa, C. Vancheri,  
M.D. Cappellini, C. Zizzo**

## WEB MEETING II

10 NOVEMBRE 2025

- 15.30-16.00** Apertura dei lavori e presentazione dell'andamento dello screening  
**F. Luppi, M. Scarpa, C. Vancheri, M.D. Cappellini, C. Zizzo**
- 16.00-18.00** Condivisione delle esperienze e proposte per migliorare il sospetto diagnostico e ridurre i tempi di diagnosi  
**Gruppo 1 C. Vancheri, M.D. Cappellini**  
**Gruppo 2 F. Luppi, M. Scarpa**
- 18.00-18.30** Considerazioni conclusive  
**F. Luppi, M. Scarpa, C. Vancheri, M.D. Cappellini, C. Zizzo**

## CLOSING JOINT MEETING (FSC)

Unahotels Decò, Roma

19 MARZO 2026

- 09.00-09.15** Registrazione partecipanti
- 09.15-09.45** Recap obiettivi di progetto  
**F. Luppi, C. Vancheri**
- 09.45-10.15** Red Flags ASMD  
**M. Scarpa**
- 10.15-10.45** La terapia dell'ASMD  
**M.D. Cappellini**

- 10.45-11.00** DBS: riscontro di fine corso  
**C. Zizzo**
- 11.00-11.15** Pausa
- 11.15-12.00** Valutazione dell'esperienza formativa  
**F. Luppi, M. Scarpa, C. Vancheri, M.D. Cappellini, M. Mondoni, S. Palmucci, C. Zizzo, C. Ravaglia, D. Chimera**
- 12.00-13.00** **Tavola rotonda**  
Cosa ha funzionato e cosa possiamo migliorare  
**F. Luppi, M. Scarpa, C. Vancheri, M.D. Cappellini, M. Mondoni, S. Palmucci, C. Zizzo, C. Ravaglia, D. Chimera**
- 13.00-14.00** **Light Lunch**
- 14.00-15.00** Come inserire la ASMD nella diagnosi differenziale delle ILD in Italia  
**F. Luppi, M. Scarpa, C. Vancheri, M.D. Cappellini, M. Mondoni, S. Palmucci, C. Zizzo, C. Ravaglia, D. Chimera**
- 15.00-16.00** Definizione dei key point per l'elaborazione del documento di sintesi del lavoro svolto  
**F. Luppi, M. Scarpa, C. Vancheri, M.D. Cappellini, M. Mondoni, S. Palmucci, C. Zizzo, C. Ravaglia, D. Chimera**
- 16.00-16.30** Considerazioni conclusive e chiusura dei lavori  
**F. Luppi, C. Vancheri**

# Responsabili Scientifici

## Fabrizio Luppi

Direttore Struttura Complessa Pneumologia dell’Ospedale San Gerardo, Clinica Pneumologica Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori - Monza Università degli Studi di Milano Bicocca

## Carlo Vancheri

Direttore unità Operativa Pneumologia dell’Azienda Ospedaliero Universitaria Policlinico “G.Rodolico - San Marco” - Catania - Università degli Studi di Catania

# Board

## Maria Domenica Cappellini

Professore Ordinario di Medicina Interna - Università degli Studi di Milano

## Davide Chimera

Specialista in Malattie dell’Apparato Respiratorio della UO Pneumologia dell’Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana

## Fabrizio Luppi

Direttore Struttura Complessa Pneumologia dell’Ospedale San Gerardo, Clinica Pneumologica Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori - Monza Università degli Studi di Milano Bicocca

## Michele Mondoni

Professore Associato presso il Dipartimento di Scienze della Salute - Università degli Studi di Milano

## Stefano Palmucci

Professore associato di Diagnostica per Immagini e Radioterapia del Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale - Università di Catania

## Claudia Ravaglia

Ricercatrice a tempo determinato presso Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche dell’Università di Bologna

## Maurizio Scarpa

Direttore SOC Centro di riferimento regionale per le malattie rare dell’Azienda Sanitaria Universitaria - Udine

## Carlo Vancheri

Direttore unità Operativa Pneumologia dell’Azienda Ospedaliero Universitaria Policlinico “G. Rodolico - San Marco” - Catania - Università degli Studi di Catania

## Carmela Zizzo

Ricercatore presso l’Istituto per la Ricerca e l’Innovazione Biomedica (IRIB) del Consiglio Nazionale delle Ricerche (CNR) di Palermo

21 marzo 2025 | 19 marzo 2026

DISCOVER  
ASmD

# 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 2647-439303** per l'evento **dal 21 marzo al 10 novembre 2025** che ha ottenuto **nr. 13,8 crediti formativi**
- **ID 2647-440600** per l'evento di giorno **19 marzo 2026** che ha ottenuto **nr. 9,6 crediti formativi**

Destinatari dei singoli corsi ECM sono **n. 30 partecipanti** appartenenti alle seguenti professioni e discipline:

- **MEDICO CHIRURGO**  
EMATOLOGIA, MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO, MEDICINA INTERNA, PEDIATRIA, PEDIATRIA (PEDIATRI DI LIBERA SCELTA), RADIODIAGNOSTICA
- **BIOLOGO**

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

## INDIRIZZO SEDE CONGRESSUALE FSC UNAHOTELS Decò

Via Giovanni Amendola, 57  
00185 Roma RM

## 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](mailto:info@dafne.it)  
Web: [www.dafne.it](http://www.dafne.it)

Con il contributo non condizionante di

sanofi