



DETECT THE RARE:

RICONOSCERE E GESTIRE
ASMD E LA **MALATTIA
DI GAUCHER**

PRIMO INCONTRO • FSC
11 GIUGNO 2026

SECONDO INCONTRO • FAD
8 OTTOBRE 2026

TERZO INCONTRO • FAD
4 FEBBRAIO 2027

QUARTO INCONTRO • FSC
10 GIUGNO 2027

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

- Accrescere 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

RESPONSABILI SCIENTIFICI E TUTOR

Dr.ssa Laura Scribano

U.O.C Gastroenterologia OSA - Azienda Ospedale-Università Padova

Dr. Nicola Vitturi

U.O.C Malattie del Metabolismo - Azienda Ospedale-Università Padova

FACULTY

Alberto Burlina

Azienda Ospedaliero-Universitaria Padova

Laura Scribano

Azienda Ospedaliero-Universitaria Padova

Fabio Nascimbeni

Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia

Fabrizio Vianello

Azienda Ospedaliero-Universitaria Padova

Nicola Vitturi

Azienda Ospedaliero-Universitaria Padova

Carmela Zizzo

Istituto per la Ricerca e l'Innovazione Biomedica (IRIB) del Consiglio Nazionale delle Ricerche (CNR) - Palermo

I INCONTRO FSC

11 GIUGNO 2026

SAVHOTEL MANTEGNA DI PADOVA

- 10.30** Registrazione dei partecipanti
- 11.00** Apertura dei lavori e presentazione del progetto e obiettivi formativi
L. Scribano, N. Vitturi
- 11.30** Le malattie da accumulo lisosomiale: i numeri, l'importanza della diagnosi precoce e il ruolo del laboratorio
A. Burlina
- 12.15** Inquadramento clinico della malattia di Gaucher e del deficit di sfingomielinasi Acida (ASMD)
N. Vitturi
- 13.00** *Lunch*
- 14.00** Focus on: aspetti ematologici
F. Vianello
- 14.45** Focus on: aspetti gastro-epatologici
L. Scribano
- 15.30** Il ruolo dell'epatologo nella diagnosi differenziale: esperienza dal campo
F. Nascimbeni
- 16.30** *Coffee break*
- 17.00** Criteri diagnostici, biomarcatori e diagnosi molecolare
C. Zizzo
- 17.30** Trattamento e Follow-up del paziente
N. Vitturi
- 18.00** Condivisione materiale di studio e indicazioni per i prossimi step
L. Scribano, N. Vitturi
- 18.15** Considerazioni conclusive e chiusura dei lavori
L. Scribano, N. Vitturi

WEB MEETING I

08 OTTOBRE 2026

- 15.30** Ripresa obiettivi del progetto
L. Scribano, N. Vitturi
- 15.45** Overview e caratteristiche cliniche dei sospetti inviati al laboratorio
C. Zizzo
- 16.15** Condivisione dei casi sospettati/accertati dai discendenti mediante test di screening DBS- Discussione guidata
L. Scribano, N. Vitturi, F. Nascimbeni
- 17.30** Individuazione di correttivi e strategie di intervento
L. Scribano, N. Vitturi
- 18.15** Indicazioni per i prossimi step
L. Scribano, N. Vitturi

WEB MEETING II

04 FEBBRAIO 2027

- 15.30** Ripresa obiettivi del progetto
L. Scribano, N. Vitturi
- 15.45** Overview e caratteristiche cliniche dei sospetti inviati al laboratorio
C. Zizzo
- 16.15** Condivisione dei casi sospettati/accertati dai discendenti mediante test di screening DBS- Discussione guidata
L. Scribano, N. Vitturi, F. Nascimbeni
- 17.30** Individuazione di correttivi e strategie di intervento
L. Scribano, N. Vitturi
- 18.15** Indicazioni per i prossimi step
L. Scribano, N. Vitturi

II INCONTRO FSC

10 GIUGNO 2027

SAVHOTEL MANTEGNA DI PADOVA

- 10.30** Registrazione dei partecipanti

- 11.00** Ruolo della RMN nella diagnosi differenziale delle iperferritinemie
L. Scribano
- 11.20** Ripresa degli obiettivi del progetto: sintesi del percorso formativo e principali risultati emersi
L. Scribano, N. Vitturi
- 12.00** Discussione plenaria guidata dei dati raccolti (prima parte):
- tempi di diagnosi
 - confronto tra esperienze cliniche e variabilità dei percorsi
 - criticità emerse
 - punti di convergenza
- L. Scribano, N. Vitturi, C. Zizzo + tutti**
- 13.00** *Lunch*
- 14.00** Discussione plenaria guidata dei dati raccolti (seconda parte):
- tempi di diagnosi
 - confronto tra esperienze cliniche e variabilità dei percorsi
 - criticità emerse
 - punti di convergenza
- L. Scribano, N. Vitturi, C. Zizzo + tutti**
- 15.30** *Break*
- 16.00** Ruolo dell'epatologo ed integrazione multidisciplinare:
- sintesi dei punti di consenso
 - elementi trasferibili nella pratica clinica
 - red flags
 - flussi decisionali
 - condivisione e validazione del percorso diagnostico-terapeutico
- L. Scribano, N. Vitturi + tutti**
- 18.00** Considerazioni conclusive e chiusura dei lavori
L. Scribano, N. Vitturi

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 (ID 2647-484459) ha ottenuto **nr. 32,4 crediti formativi**. È stato accreditato presso la Commissione Nazionale per la Formazione Continua per **n. 10 medici chirurghi** appartenenti alle seguenti specializzazioni: 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

INDIRIZZO SEDE CONGRESSUALE **FSC**

Savhotel Mantegna di Padova

Via Niccolò Tommaseo, 61
Padova

INDIRIZZO FISICO PIATTAFORMA **FAD**

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

PROVIDER E SEGRETERIA ORGANIZZATIVA



DAFNE
eventi & congressi

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