

**"SPOT THE RARE:
RICONOSCERE E GESTIRE ASMD¹ E GAUCHER"**

Primo Incontro – FSC: **NH Hotel Torino centro, 16 dicembre 2025**

Secondo Incontro - FAD: **14 aprile 2026**

Terzo Incontro - FAD: **18 settembre 2026**

Quarto Incontro –FSC: **NH Hotel Torino centro, 15 dicembre 2026**

PROGRAMMA

I 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 <i>A. Armandi</i>
14.15- 15.00	Inquadramento clinico della malattia di GD ² e del deficit di sfingomielinasi Acida (ASMD) <i>M. Spada</i>
15.00- 15.45	Focus on: aspetti gastro-epatologici <i>A. Armandi</i>
15.45- 16.30	Il ruolo dell'epatologo nella diagnosi differenziale: esperienza dal campo <i>A. Armandi</i>
16.30- 17.15	Criteri diagnostici, biomarcatori e diagnosi molecolare <i>C. Zizzo</i>
17.15- 18.00	Trattamento e Follow-up del paziente <i>V. Pagliardini</i>
18.00- 19.00	L'importanza del team multidisciplinare nel management dei pazienti con ASMD ³ e Gaucher <i>R. F. Rinaldo- C. Frairia</i>
19.00- 19.45	Condivisione materiale di studio e indicazioni per i prossimi step <i>A. Armandi</i>
19.30- 20.00	Considerazioni conclusive e chiusura dei lavori <i>A. Armandi</i>

¹ Deficit di Sfingomielinasi Acida

² Malattia di Gaucher

³ Deficit di Sfingomielinasi Acida



WEB MEETING I
14 aprile 2026

- 15.30- 16.00 Ripresa obiettivi del progetto
A. Armandi
- 16.00- 16.45 Condivisione dei casi sospettati/accertati mediante test di screening
DBS1⁴
C. Zizzo
- 16.45- 17.30 Proposte per migliorare il sospetto diagnostico e ridurre i tempi di
diagnosi
Tutta la Faculty
- 17.30- 18.15 Individuazione di correttivi e strategie di intervento
Tutta la Faculty
- 18.15- 18.30 Indicazioni per i prossimi step
A. Armandi

WEB MEETING II
18 settembre 2026

- 15.30- 16.00 Ripresa obiettivi del progetto
A. Armandi
- 16.00- 16.45 Condivisione dei casi sospettati/accertati mediante test di screening
DBS1⁵
C. Zizzo
- 16.45- 17.30 Valutazione dell'impatto delle azioni messe in atto
Tutta la Faculty
- 17.30- 18.15 Identificazione di nuovi strumenti e comportamenti per ottimizzare i
tempi di diagnosi
Tutta la Faculty
- 18.15- 18.30 Indicazioni per i prossimi step
A. Armandi



II INCONTRO FSC
NH HOTEL TORINO CENTRO
15 dicembre 2026

13.00- 13.30	Registrazione dei partecipanti
13.30- 14.30	Ripresa obiettivi del progetto <i>A. Armandi</i>
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) <i>Tutta la Faculty</i>
17.30- 19.00	Prospettive future ed integrazione multidisciplinare territoriale <i>Tutta la Faculty</i>
19.00- 20.00	Considerazioni conclusive e chiusura dei lavori <i>A. Armandi</i>

Responsabile Scientifico

Angelo Armandi, MD, PhD

Assistant Professor of Gastroenterology (RTD-A), Department of Medical Sciences, University of Turin. Consultant Hepatologist at "AOU Città della Salute e della Scienza di Torino".

DESTINATARI: 8

MEDICO CHIRURGO: Medicina interna, Ematologia, Gastroenterologia, Radiologia

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.

DAFNE SRL

Via Caldara, snc
89048 Siderno (RC)

T. +39 0964 342229

E. info@dafne.it

P.IVA 02551120807

Provider ECM N°2647

www.dafne.it



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 GBA1⁶, 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 SMPD1⁷, 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 GD⁸ e ASMD⁹ 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 GD¹⁰ e ASMD¹¹
- Definire indicazioni operative circa l'algoritmo diagnostico ideale per i pazienti con GD¹² e ASMD¹³

(FORMAZIONE SUL CAMPO: GRUPPO DI MIGLIORAMENTO)

Attività in cui l'apprendimento avviene attraverso la interazione con un gruppo di pari e la partecipazione a iniziative mirate prevalentemente al miglioramento di un processo, di una situazione, di una procedura, etc. Prevedono, di solito, la ricerca e

⁶ Glucosylceramidase beta 1

⁷ sfingomielina fosfodiesterasi-1

⁸ Sphingomyelin phosphodiesterase 1

⁹ Deficit di Sfingomielinasi Acida

¹⁰ Malattia di Gaucher

¹¹ Deficit di Sfingomielinasi Acida

¹² Malattia di Gaucher

¹³ Deficit di Sfingomielinasi Acida



l'organizzazione di documentazione, la lettura di testi scientifici e la discussione in gruppo, l'analisi di casi, la redazione, la presentazione e la discussione di elaborati, etc. E' possibile, e in alcuni casi necessario, l'uso di tecnologie informatiche per la comunicazione a distanza e per l'accesso alla documentazione.

Gruppi di lavoro/studio/miglioramento finalizzati al miglioramento della qualità, alla promozione della salute, all'accreditamento e alla certificazione di sistemi, dell'organizzazione di servizi, di prestazioni, della comunicazione con i cittadini, etc.; circoli di lettura di articoli scientifici, discussioni su casi clinici, su problemi assistenziali e cure primarie, circoli di gestione delle criticità di programmi di prevenzione e di emergenze.

Comunità di apprendimento o di pratica: gruppo o network professionale con obiettivo di generare conoscenza organizzata e di qualità. Non esistono differenze gerarchiche perché il lavoro di ciascun componente è di beneficio all'intera comunità. Possono avvalersi anche di tecniche web.

SEDE CONGRESSUALE

NH Hotel Torino Centro
C.so Vittorio Emanuele II, 104
10121 Torino TO

CREDITI: 13.8

ORE FORMATIVE:

ID PROVIDER: 2647

ID EVENTO: 465988

TABELLA COMPLETA RELATORI/MODERATORI

Faculty

DAFNE SRL
Via Caldara, snc
89048 Siderno (RC)
T. +39 0964 342229
E. info@dafne.it
P.IVA 02551120807
Provider ECM N°2647

www.dafne.it



NOME COGNOME	PROFESSIONE	DISCIPLINA	ENTE DI APPARTENENZA/ LIBERA PROFESSIONE	DESCRIZIONE ATTIVITA'PROFESSI ONALE /FORMATIVA
Angelo Armandi				
Chiara Frairia	Medico Chirurgo	Ematologia	Città della Salute della Scienza - Torino	Specialista Ematologia
Veronica Pagliarini	Medico Chirurgo	Pediatria	Città della Salute della Scienza - Torino	Dirigente medico di I livello a tempo indeterminato nel servizio di S.C. Pediatri
Rocco Francesco Rinaldo	Medico Chirurgo	Malattie del Apparato respiratorio	Presidio "Ospedale Infantile Regina Margherita "AOU Città della Salute e della Scienza di Torino	DIRIGENTE MEDICO IN RAPPORTO CONVENZIONALE GENNAIO 2024-AD OGGI UOC Pneumologia U
Marco Spada	Medico Chirurgo	Pediatria	Presidio "Ospedale Infantile Regina Margherita "AOU Città della Salute e della Scienza di Torino	PROFESSORE ASSOCIATO DIRETTORE STRUTTURA COMPLESSA DI PEDIATRIA
Carmala Zizzo	Biologo	Biopatologia	Istituto per la Ricerca e l'Innovazione Biomedica (IRIB) del Consiglio Nazionale delle Ricerche (CNR) - Palermo	Specialista- Consulente Istituto per la Ricerca e l'Innovazione Biomedica (IRIB) del Consiglio Nazionale delle Ricerche (CNR) - Palermo

