

**Evento ECM 476183**

**Destinatari: Medici Chirurghi (tutte le specializzazioni)**

**Massimo 100 Partecipanti**

**7 ore – 7 crediti**

## ***Malattie lisosomiali: dal sospetto clinico alla gestione multidisciplinare***

**20 Giugno 2026**

**Best Western Premier Villa Fabiano Palace Hotel  
Via C. Colombo, 70, 87036 Rende CS**

**Responsabile scientifico: Domenico Sperli**

**08:30 Registrazione Partecipanti**

**09:00 Apertura dei lavori e presentazione degli obiettivi formativi del convegno  
Domenico Sperli**

### **I SESSIONE Il sospetto clinico**

**Moderano: Antonio Curcio, Ermanno Pisani**

**09:15 Red flags cliniche nelle malattie lisosomiali**

Segni e sintomi di allarme in età pediatrica e adulta, fenotipi classici e forme attenuate.

Focus on: Malattia di Gaucher/ASMD; Malattia di Pompe; Malattia di Fabry, LAL-D

**Andrea Pession**

**09:45 Il paziente multisistemico**

Coinvolgimento neurologico, epatico, cardiaco, nefrologico e scheletrico

Percorsi di invio al centro di riferimento

**Marco Spada**

**10:15 Discussione sugli argomenti trattati**

**Domenico Sperli**

## **II SESSIONE – Diagnosi biochimica e genetica**

**Moderano:** *Giovanni Duro, Daniela Concolino*

### **10:30 Diagnostica biochimica**

Dosaggi enzimatici

Biomarcatori tradizionali ed emergenti

***Vincenza Gragnaniello***

### **11:00 Genetica molecolare**

NGS nelle malattie lisosomiali

Interpretazione delle varianti e counselling genetico

***Carmela Zizzo***

### **11:30 Screening neonatale**

Evidenze scientifiche

Prospettive di estensione dei programmi

***Alberto Burlina***

### **12:00 Discussione sugli argomenti trattati**

***Domenico Sperli***

## **III SESSIONE Terapie e follow-up**

**Moderano:** *Michele Provenzano, Ciro Santoro*

### **12:15 Opzioni terapeutiche**

Terapia enzimatica sostitutiva

Chaperoni farmacologici

Terapia genica e nuove strategie

***Serena Gasperini***

### **12:45 Monitoraggio e follow-up**

Indicatori clinici e strumentali

Valutazione della risposta al trattamento

***Simona Fecarotta***

### **13:15 Discussione sugli argomenti trattati**

***Domenico Sperli***

### **13:30 Pausa Pranzo**

#### **IV SESSIONE Gestione multidisciplinare**

**Moderano:** *Eugenio Provenzano, Giusi Franco, Massimo Gentile*

14:30 Nutrizione e integrazione nelle malattie lisosomiali: evidenze e prospettive cliniche

***Achiropita Curti***

14:50 **Aspetti psicologici e sociali**

Impatto sulla qualità di vita

Supporto al paziente e alla famiglia

Il ruolo delle associazioni dei pazienti

***Angela Costabile***

15:10 **Il team multidisciplinare**

Opinioni a confronto

Modelli organizzativi di presa in carico

***Rosalbino Cerra, Giuseppe Cersosimo, Daniela Concolino, Antonio Curcio, Giusi Franco, Massimo Gentile, Roberta Pellegrini, Ermanno Pisani, Eugenio Provenzano, Michele Provenzano, Ciro Santoro, Domenico Sperli***

15:30 Discussione sugli argomenti trattati

***Domenico Sperli***

15:45 **Tavola rotonda: “Dalla diagnosi alla gestione multidisciplinare ospedale-territorio”**

Criticità attuali

Proposte per percorsi condivisi

Conduce: ***Domenico Sperli***

Discussant: ***Giampaolo De Luca, Antonio Pio D’Ingianna, Alfonso Mazzuca, Antonio Vigoroso***

16:45 Conclusioni e take-home messages

***Domenico Sperli***

17:00 Verifica dell’apprendimento e conclusioni dei lavori

**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;

## Razionale

Le malattie lisosomiali rappresentano un gruppo eterogeneo di patologie rare a trasmissione genetica, caratterizzate da un'elevata variabilità fenotipica e da un coinvolgimento multisistemico che può manifestarsi in età pediatrica o adulta. La diagnosi risulta spesso complessa e ritardata a causa della rarità delle singole condizioni e della sovrapposizione dei sintomi con altre patologie più comuni. Il convegno si propone di fornire un aggiornamento completo e integrato sul percorso diagnostico-terapeutico delle malattie lisosomiali, partendo dal riconoscimento del sospetto clinico fino alla gestione multidisciplinare del paziente. Verranno affrontati i principali segnali di allarme clinico, il ruolo della diagnostica biochimica e genetica, le prospettive offerte dallo screening neonatale e le più recenti opzioni terapeutiche, incluse la terapia enzimatica sostitutiva e le nuove strategie innovative. Ampio spazio sarà dedicato all'importanza della presa in carico multidisciplinare, al follow-up a lungo termine e agli aspetti psicologici e sociali, con particolare attenzione alla qualità di vita del paziente e della famiglia. Attraverso una tavola rotonda finale, il convegno intende favorire il confronto tra specialisti e promuovere la definizione di percorsi assistenziali condivisi, al fine di migliorare la diagnosi precoce e la gestione globale delle persone affette da malattie lisosomiali.

\* Il Responsabile Scientifico dell'evento formativo sostituirà eventuali assenze di relatori/moderatori previsti nel programma formativo.

## ACRONIMI:

**ASMD:** Acid SphingoMyelinase Deficiency (deficit di sfingomielinasi acida)

**LAL-D:** Deficit di Lipasi Acida Lisosomiale

**NGS:** Next Generation Sequencing

| NOME        | COGNOME      | PROFESSIONE     | DISCIPLINA                                             | ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE              | DESCRIZIONE ATTIVITA'PROFESSIONALE/FORMATIVA                                                                                               | Ruolo                              |
|-------------|--------------|-----------------|--------------------------------------------------------|------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------|
| Domenico    | Sperli       | Medico Chirurgo | Pediatria                                              | AO Cosenza                                           | Direttore UOC Pediatria PO Annunziata                                                                                                      | Responsabile Scientifico, Relatore |
| Alberto     | Burlina      | Medico Chirurgo | Pediatria                                              | Azienda Ospedaliera di Padova – Università di Padova | Direttore dell' Unità Operativa Complessa Malattie Metaboliche Ereditarie, Dipartimento di Pediatria                                       | Relatore                           |
| Rosalbino   | Cerra        | Medico Chirurgo | Medicina Generale                                      | ASP Cosenza                                          | Medico di Medicina Generale Cosenza; Segretario generale Regionale FIMMG                                                                   | Relatore, Discussant               |
| Giuseppe    | Cersosimo    | Medico Chirurgo | Endocrinologia; Medicina Interna                       | AO Cosenza                                           | Responsabile UOS Malattie endocrine e del ricambio                                                                                         | Relatore                           |
| Daniela     | Concolino    | Medico Chirurgo | Pediatria                                              | Università degli studi Magna Graecia di Catanzaro    | Direttore UO Pediatria e Centro Regionale Malattie Rare                                                                                    | Moderatore                         |
| Angela      | Costabile    | Psicologa       | Psicologia                                             | Università della Calabria                            | Prof. Ordinario di Psicologia dello Sviluppo e dell'Educazione                                                                             | Relatore                           |
| Antonio     | Curcio       | Medico Chirurgo | Cardiologia                                            | AO Cosenza. Unical                                   | Direttore UOC Cardiologia-UTIC-elettrofisiologia<br>Direttore scuola di specializzazione in malattie dell'apparato cardiovascolare         | Moderatore                         |
| Achiropita  | Curti        | Medico chirurgo | Geriatria                                              | AO Cosenza. Unical                                   | Specialista in Geriatria, Internista. Perfezionata in Dietetica e Nutrizione Clinica - Alta Professionalità Referente SINuC Docente Master | Relatore                           |
| Giampaolo   | De Luca      | Medico Chirurgo | Pediatria                                              | Società Italiana di Pediatria                        | Segretario regionale CIPE Calabria . Segretario Nazionale Gruppo di Studio Adolescenza                                                     | Relatore                           |
| Antonio Pio | D'Ingianna   | Medico Chirurgo | Medicina Generale                                      | ASP Cosenza                                          | Medico di Medicina Generale Altomonte (CS); Segretario Provinciale FIMMG                                                                   | Discussant                         |
| Giovanni    | Duro         | Biotechologo    | Biotechnologie Mediche                                 | Scuola di Medicina - UniPA                           | Dirigente di Ricerca-IRIB-CNR                                                                                                              | Moderatore                         |
| Simona      | Fecarotta    | Medico Chirurgo | Pediatria                                              | AO Universitaria Federico II                         | Docente di Genetica delle Malattie da Accumulo lisosomiale                                                                                 | Relatore                           |
| Giusi       | Franco       | Medico Chirurgo | Gastroenterologia                                      | AO Cosenza                                           | Dirigente Medico UOC Gastroenterologia-Endoscopia Digestiva                                                                                | Moderatore                         |
| Serena      | Gasperini    | Medico Chirurgo | Pediatria                                              | Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori, Monza      | Dirigente Medico Pediatria                                                                                                                 | Relatore                           |
| Massimo     | Gentile      | Medico Chirurgo | Ematologia                                             | AO Cosenza                                           | Dirigente Medico Ematologia                                                                                                                | Relatore e Moderatore              |
| Vincenza    | Gragnaniello | Medico Chirurgo | Pediatria                                              | AO Universitaria di Padova                           | Sostituto Responsabile UOC Malattie Metaboliche Ereditarie                                                                                 | Relatore                           |
| Alfonso     | Mazzuca      | Medico chirurgo | Pediatria                                              | ASP Cosenza                                          | Pediatra di Libera Scelta Rogliano                                                                                                         | Relatore                           |
| Roberta     | Pellegrini   | Medico Chirurgo | Reumatologia                                           | AO Cosenza                                           | Dirigente Medico UOC Medicina M.Valentini                                                                                                  | Relatore                           |
| Andrea      | Pession      | Medico Chirurgo | Pediatria                                              | Università di Bologna                                | Già Direttore della Scuola di Specializzazione in Pediatria                                                                                | Relatore                           |
| Ermanno     | Pisani       | Medico Chirurgo | Neurologia                                             | AO Cosenza                                           | Dirigente Medico di Neurologia                                                                                                             | Moderatore                         |
| Eugenio     | Provenzano   | Medico Chirurgo | Dermatologia e Venerologia                             | AO Cosenza                                           | Direttore UOC Dermatologia                                                                                                                 | Moderatore                         |
| Michele     | Provenzano   | Medico Chirurgo | Nefrologia                                             | AO Cosenza                                           | Direttore Nefrologia                                                                                                                       | Moderatore                         |
| Ciro        | Santoro      | Medico Chirurgo | Medicina Interna                                       | Unical. AO Cosenza                                   | Professore Ordinario Medicina Interna<br>Direttore UOC Medicina M. Valentini                                                               | Moderatore                         |
| Marco       | Spada        | Medico Chirurgo | Pediatria                                              | Univesità degli studi di Torino                      | Professore associato Dipartimento di Scienze della Sanità Pubblica e Pediatriche                                                           | Relatore                           |
| Antonio     | Vigorouso    | Diplomato       | Istruzione Secondaria Superiore ad indirizzo artistico | Federazione UNIAMO                                   | Referente Calabria                                                                                                                         | Relatore                           |
| Carmela     | Zizzo        | Biotechnologa   | Biotechnologie Mediche                                 | CNR Palermo                                          | Ricercatrice Istituto per la Ricerca e l'Innovazione Biomedica                                                                             | Relatore                           |

Il provider dichiara ai sensi dell'art. 76 del DPR n.445/2000:

- di aver fornito all'interessato l'informativa sul trattamento dei dati personali (art. 13 del Regolamento europeo 2016/679; artt. 68, 70, 76, 96 Accordo Stato-Regioni 2017 "La formazione continua nel settore salute"- Rep. Atti 14/CSR del 2.2.2017 - Par. 4.6, lett. j) Manuale Nazionale di Accredimento per l'Erogazione di Eventi ECM);
- di aver informato l'interessato che il programma dell'evento ECM, di cui le suddette informazioni contribuiscono a formarne il contenuto minimo, verrà inserito nel catalogo degli eventi E.C.M. tenuto dall'ente accreditante;

Legale Rappresentante J&B Srl  
Daniele Perrelli



conforme alla norma  
UNI EN ISO 9001:2015  
per la progettazione ed erogazione di eventi formativi

conforme alla prassi  
UNI/PdR 125:2022  
Misure per garantire  
la parità di genere nel contesto lavorativo

