

UNLOCK GD & ASMD – Hyperferritinemia as a key diagnostic signal

LUOGO E DATA

Residenziale - Verona: 5 maggio 2026

FAD: 14 Settembre 2026

Dettagli Accreditamento ECM:

Codice Identificativo ECM: 476706

Codice Provider: 622

Tipologia evento: BLENDED RES + FAD

Ore: 8 ore formative

Crediti assegnati: 9,5 crediti per l'anno 2026

Numero chiuso: 50 partecipanti

Destinatari iniziativa

- **Medico Chirurgo**

Discipline di riferimento: Allergologia e Immunologia Clinica, Ematologia, Gastroenterologia, Medicina Interna

- **Biologo**

Sede evento residenziale:

1° INCONTRO

Hotel Veronesi La Torre

Via Monte Baldo 22, Dossobuono di Villafranca – 37062 (VR)

Piattaforma per evento FAD:

<https://fadstartpromotion.it/iperrferritinemia/>

RAZIONALE SCIENTIFICO

Le malattie da accumulo lisosomiale sono disordini metabolici ereditari dovuti al deficit di enzimi lisosomiali, con conseguente accumulo di un substrato non degradato. Tra queste, la malattia di Gaucher (GD) e il deficit di sfingomielinasi acida (ASMD) sono patologie autosomiche recessive con manifestazioni cliniche in parte sovrapponibili.

La GD, causata da mutazioni del gene GBA1, e l'ASMD, dovuta a mutazioni del gene SMPD1, possono presentare segni comuni come splenomegalia, anemia e trombocitopenia, oltre a "pattern ad alto rischio" quali iperferritinemia inspiegata con saturazione della transferrina normale.

L'eterogeneità clinica della GD e ASMD e la scarsa consapevolezza da parte del medico, portano spesso a ritardi diagnostici. Un aumento del sospetto clinico e l'uso di test enzimatici su goccia di sangue essiccato, seguiti da conferma genetica, consentono una diagnosi precoce, fondamentale per avviare trattamenti efficaci e prevenire complicanze irreversibili.

DESCRIZIONE

OBIETTIVI FORMATIVI

Generale

- Obiettivo formativo di processo n. 3: «Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura»

Specifici

- Incrementare il sospetto diagnostico riguardo alla GD e ASMD, in particolare nei casi con iperferritinemia inspiegata con saturazione della transferrina (TSat) nei limiti della norma
- Ridurre i tempi di diagnosi della GD e ASMD e della presa in carico del paziente

Programmi

1° Incontro in presenza - 5 maggio 2026

08:30-09:00 Registrazione dei partecipanti

09:00-09:15 Apertura dei lavori e definizione degli obiettivi (D. Girelli)

09:15-09:30 Struttura del Progetto (A. Martellini)

09:30-09:45 Fisiopatologia della ferritina e dell'omeostasi del ferro (D. Girelli)

Moderatore: D. Girelli

09:45-10:05 Flow-chart per la diagnosi differenziale dell'iperferritinemia (G. Marchi)

10:05-10:25 Malattia di Gaucher: overview, fenotipi, complicanze viscerali e scheletriche (G. Palumbo)

10:25-10:45 Ruolo dell'ematologo nella diagnosi della GD e l'esperienza sul campo (U. Markovich)

10:45-11:05 DISCUSSIONE (Tutti)

11:05-11:30 Coffee break

Moderatore: D. Girelli

11:30-11:50 Ruolo della RMN nella diagnostica differenziale delle iperferritinemie (E. Corradini)

11:50-12:10 Iperferritinemia e GD: algoritmo a supporto della diagnosi (F. Nascimbeni)

12:10-12:30 GD e ASMD: sovrapposizione fenotipica e algoritmo per la diagnosi differenziale (I. Motta)

12:30-13:00 DISCUSSIONE (Tutti)

13:00-14:00 Buffet lunch

Moderatore: D. Girelli

14:00-14:20 Ruolo del laboratorio: criteri diagnostici, biomarcatori e diagnosi molecolare (C. Zizzo)

14:20-14:40 Trattamento e follow up del paziente con GD e ASMD (A. M. Pasanisi)

14:40-15:00 DISCUSSIONE (Tutti)

15:00-15:15 Indicazioni operative e condivisione materiale didattico (A. Martellini)

Start Promotion S.r.l.



START PROMOTION

15:15:15:30 Take home message e chiusura (D. Girelli)

2° Incontro in Live Webinar – 14 Settembre 2026

16:00-16:15 Apertura e recap obiettivi del Progetto (D. Girelli)

16:15-16:45 Condivisione dei casi di GD e ASDM sospettati/accertati tramite test di screening DBS (C. Zizzo)

16:45-18:15 Analisi di quanto emerso durante la fase operativa e discussione dei casi clinici (Tutti)

18:15-18:45 Prova di verifica dell'apprendimento: redazione di un documento finale per incrementare il sospetto diagnostico di GD e ASDM e ridurre i tempi di diagnosi (Tutti)

18:45-18:50 Indicazioni operative per i prossimi step (A. Martellini)

18.50-19:00 Chiusura (D. Girelli)

RELATORI

Corradini Elena	Medico Chirurgo	Medicina Interna e Medicina D'Urgenza	S.C. Medicina Interna, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena-Policlinico Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche Materno-Infantili e dell'Adulto, Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia
Girelli Domenico	Medico Chirurgo	Medicina Interna e Medicina D'Urgenza	Professore Ordinario di Medicina Interna, Università di Verona Direttore dell'UOC di Medicina d'Urgenza, Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata Verona (AOUI-VR) Direttore della Scuola di Specializzazione in Medicina d'Emergenza-Urgenza, Università di Verona Direttore della Scuola di Specializzazione in Medicina d'Emergenza-Urgenza, Università di Verona
Marchi Giacomo	Medico Chirurgo	Medicina Interna	Dirigente Medico, Medicina d'Urgenza, AOUI Verona
Markovic Uros	Medico Chirurgo	Ematologia	Dirigente medico di primo livello, UO Ematologia e TMO, AOU Policlinico Gaspare Rodolico-San Marco, Catania
Motta Irene	Medico Chirurgo	Medicina Interna	Professore Associato Medicina interna – Università degli Studi di Milano SC Medicina ad Indirizzo Metabolico - Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano
Nascimbeni Fabio	Medico Chirurgo	Medicina Interna	Professore associato in Medicina Interna, Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia. Dirigente medico c/o UO di Medicina Interna ad Indirizzo Metabolico, Ospedale Civile di Baggiovara, AOU di Modena
Palumbo Giovanna	Medico Chirurgo	Ematologia	Dirigente medico UOC Dermatologia presso AOU Policlinico Umberto I - Sapienza Università di Roma
Pasanisi Annamaria	Medico Chirurgo	Ematologia	Dirigente Medico presso UOC Ematologia con trapianto PO Perrino Brindisi
Zizzo Carmela	Biotechologi e Mediche	-	Primo Ricercatore Istituto per la Ricerca e l'Innovazione Biomedica Consiglio Nazionale delle Ricerche Palermo

Start Promotion S.r.l.

Via Soperga, 10 - 20127 MILANO
T: +39 02 67071383 - F: +39 02 67072294

M: info@startpromotion.it
P.IVA/C.F. 01602890186 - REA: MI - 1488012