



EVE-LAB FORMAZIONE SRL

Provider ECM n° 5306

FILE UNICO

VALUTAZIONE DELLA FUNZIONALITÀ RESPIRATORIA E ATTIVITÀ DI RIABILITAZIONE RESPIRATORIA NELLA MALATTIA DI POMPE A ESORDIO TARDIVO

FINALITÀ DEL CORSO

La Malattia di Pompe (Glicogenosi di tipo II) è una patologia neuromuscolare rara, multisistemica e progressiva. Nella sua forma a esordio tardivo (Late-Onset Pompe Disease - LOPD), il coinvolgimento della muscolatura respiratoria, in particolare del diaframma, rappresenta una delle complicanze più critiche e spesso la principale causa di morbidità e mortalità.

Il declino della funzione respiratoria può precedere o progredire indipendentemente dalla perdita della deambulazione, manifestandosi con ipoventilazione alveolare (inizialmente notturna) e una ridotta efficacia della tosse. Nonostante la disponibilità di terapie, la gestione multidisciplinare del coinvolgimento respiratorio rimane una sfida clinica complessa che richiede protocolli di monitoraggio e intervento altamente specializzati.

Il meeting nasce dalla necessità di uniformare e ottimizzare il percorso diagnostico-terapeutico del paziente con LOPD, focalizzandosi su tre pilastri fondamentali:

1. Monitoraggio Avanzato: Valutare ruolo della semplice spirometria standard ed integrare parametri più sensibili come le pressioni respiratorie massime statiche (MIP e MEP) e lo SNIP (Sniff Nasal Inspiratory Pressure), potenzialmente utili per identificare precocemente la debolezza dei muscoli respiratori.

2. Integrazione Pneumologica e Ventilatoria: Definire criteri clinici e strumentali condivisi per l'avvio tempestivo della ventilazione meccanica non invasiva (NIV) e per la gestione delle secrezioni.

3. Il Ruolo della Riabilitazione: Approfondire l'attività del fisioterapista respiratorio in un contesto in cui mancano protocolli standardizzati, promuovendo una "rete formativa" che possa colmare il gap tra le evidenze scientifiche e la pratica clinica quotidiana.

L'eterogeneità della presentazione clinica della LOPD richiede un confronto strutturato tra Neurologi (responsabili del management primario) e Pneumologi (esperti della funzione ventilatoria), con ruolo cruciale dei Terapisti respiratori sia nella valutazione che nella gestione clinica e riabilitativa del paziente. Il confronto tra un board di esperti nazionali e una platea selezionata di specialisti mira a:

- Analizzare i dati provenienti dalle survey di settore per identificare i "unmet needs" nella gestione attuale.

- Standardizzare il follow-up (frequenza e tipologia di esami) per personalizzare l'iter terapeutico.

- Discutere la centralità del paziente, garantendo che le scelte cliniche (riabilitazione vs ventilazione) siano adattate alle esigenze funzionali e alla qualità della vita del singolo individuo.

La riunione si propone come un momento di sintesi per proporre "best practice" nazionali, con l'obiettivo di trasformare la gestione della funzionalità respiratoria da un approccio reattivo (gestione dell'emergenza) a un approccio proattivo e preventivo, garantendo al paziente con malattia di Pompe una presa in carico globale, tempestiva e multidisciplinare.

DATA E SEDE DURATA

26 maggio 2026

Sede del corso: Starhotels Echo, Via Andrea Doria, 4 - Milano

Orario incontri: 09.30– 17.30

Ore formative: 6 ore

EVE-LAB FORMAZIONE SRL

Provider n° 5306

Sede legale e Operativa: Viale Dei Mille, 137 - 50131 Firenze

C.F. – P.IVA 06579720480



EVE-LAB FORMAZIONE SRL

Provider ECM n° 5306

QUOTA DI PARTECIPAZIONE/SPONSOR

Il convegno è gratuito ed è riservato a 30 partecipanti ammessi secondo l'ordine di iscrizione.

Elenco Sponsor:

AMICUS THERAPEUTICS

PROFESSIONI E DISCIPLINE

Professione	Disciplina
MEDICO CHIRURGO	CARDIOLOGIA; GENETICA MEDICA; MALATTIE METABOLICHE E DIABETOLOGIA; MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO; MEDICINA FISICA E RIABILITAZIONE; MEDICINA INTERNA, NEUROLOGIA, NEUROPSICHIATRIA INFANTILE, MEDICO MEDICINA GENERALE;
FISIOTERAPISTA	FISIOTERAPISTA; ISCRITTO NELL'ELENCO SPECIALE AD ESAURIMENTO;

DOCENTI

AGATA LAX
CRISTINA SANCRICCA
OLIMPIA MUSUMECI
BARBARA RISI
MICHELE CROCE
EMILIANA MELEO
SERENA FORTELEONI
GIULIA RICCI
SIMONA D'AMORE
GRAZIA CRESCIMANNO
LUCIA RUGGERO
LILIANA VERCELLI
ELENA COMPALATI

COMITATO SCIENTIFICO DEL CORSO:

RESPONSABILE SCIENTIFICO:

AGATA LAX
CRISTINA SANCRICCA

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

LENA SCG Srl

Via Caduti di Marcinelle 11, 20134 Milano

Telefono: +39 02 3658 4730

E-mail: info@lenagroup.eu

P. IVA: 06925150960

PROGRAMMA

EVE-LAB FORMAZIONE SRL

Provider n° 5306

Sede legale e Operativa: Viale Dei Mille, 137 - 50131 Firenze

C.F. - P.IVA 06579720480



EVE-LAB FORMAZIONE SRL

Provider ECM n° 5306

09.30 Registrazione partecipanti

09.45 APERTURA DEI LAVORI, SALUTI DI BENVENUTO, INTRODUZIONE E SPIEGAZIONE DELLA GIORNATA
Agata Lax, Cristina Sancricca

SESSIONE 1 RESTITUZIONE DEL QUESTIONARIO "LA VALUTAZIONE DELLA FUNZIONALITÀ RESPIRATORIA E LE ATTIVITÀ DI RIABILITAZIONE RESPIRATORIA NELLA LOPD": STATO ATTUALE E SPUNTI PER IL FUTURO

Moderatore: Olimpia Musumeci

- 10.30 – 11.20 relatore Cristina Sancricca Restituzione survey neurologi
- 11.20 – 11.40 relatore Agata Lax Restituzione pneumologi
- 11.40 – 11.50 DISCUSSIONE

11.50 -12.10 PAUSA CAFFÈ

SESSIONE 2 – LA VALUTAZIONE REPIRATORIA

Moderatori: Barbara Risi, Michele Croce

- 12.10 – 12.30 relatori *Emiliana Meleo e Serena Forteleoni*
- MIP/MEP, SNIP e FVC: ruoli e differenze nella valutazione funzionale respiratoria del paziente con LOPD
- 12.30 – 12.50 relatore *Emiliana Meleo e Serena Forteleoni*
- Best practice nella valutazione respiratoria del paziente con LOPD: indicazioni pratiche su come interpretare correttamente i test di funzionalità respiratoria
- 12.50 – 13.00 DISCUSSIONE

SESSIONE 3 – LA VENTILAZIONE ASSISTITA

Moderatore: Giulia Ricci e Simona D'Amore

- 13.00 – 13.20 relatore *Grazia Crescimanno*
- Indicazione all'avvio della ventilazione assistita: tra sintomi clinici, monitoraggio notturno e ossimetria alla ricerca di criteri univoci nel paziente con LOPD
- 13.20 – 13.30 DISCUSSIONE

13.30 – 14.30 LUNCH BREAK

SESSIONE 4 – RIABILITAZIONE E FORMAZIONE (WORKSHOP INTERATTIVO)

Moderatori: Lucia Ruggero, Liliana Vercelli

- 14.30 – 15.30 relatori *Agata Lax, Elena Compalati*
- La riabilitazione respiratoria: il ruolo del fisioterapista respiratorio e del paziente nella pratica clinica
- 15.30 – 15.45 DISCUSSIONE
- SESSIONE 5 – TAVOLA ROTONDA MULTIDISCIPLINARE
- 15.45 – 16.45 *Tutta la Faculty*
- Tavola rotonda: proposte per un protocollo di presa in carico respiratoria del paziente con LOPD
- 16:45 – 17:30 CONCLUSIONI E TAKE-HOME MESSAGES

EVE-LAB FORMAZIONE SRL

Provider n° 5306

Sede legale e Operativa: Viale Dei Mille,137 - 50131 Firenze

C.F.- P.IVA 06579720480



EVE-LAB FORMAZIONE SRL

Provider ECM n° 5306

GESTIONE DELLA PRESENZA IN AULA

Sistema elettronico a badges

CURRICULUM PROFESSIONALE DEI RELATORI

Tutti i relatori hanno sottoscritto una certificazione riguardante l'eventuale conflitto di interessi, garantendo la completa indipendenza delle loro relazioni. Nell'ambito delle proprie competenze, le relazioni svolte, durante il corso, hanno esclusivamente scopo scientifico e di aggiornamento tecnico, normativo o legislativo.

È esclusa ogni finalità commerciale, politica, sindacale o, in qualsiasi modo, estranea alla formazione, tutti i relatori ne garantiscono il rispetto e la loro totale indipendenza, nell'ambito formativo, a prescindere da ogni eventuale conflitto di interessi o rapporto con aziende. I curriculum sono inseriti in forma breve per i limiti di dimensioni del file di accreditamento. Sono a disposizione presso il provider su specifica richiesta.

CURRICULUM VITE DOCENTI

NOME E COGNOME	PROFESSIONE	SPECIALIZZAZIONE	AFFILIAZIONE	DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE/FORMATIVA
AGATA LAX	Medico Chirurgo	Pneumologia e riabilitazione respiratoria	Fondazione Don Gnocchi IRCCS Santa Maria Nascente - Milano	Medico specialista in Pneumologia. Si occupa di riabilitazione respiratoria e gestione delle insufficienze respiratorie in pazienti con patologie croniche e neuromuscolari presso l'IRCCS Don Gnocchi
CRISTINA SANCRICCA	Medico Chirurgo	Neurologia	Policlinico Gemelli / Centro Clinico NEMO Roma / Fondazione UILDM - Roma	medico specialista in neurologia. Ricopre attualmente il ruolo di Direttore Sanitario presso la Fondazione UILDM LAZIO onlus. Le sue competenze si concentrano principalmente sulla neurologia e la gestione sanitaria in ambito UILDM
OLIMPIA MUSUMECI	Medico Chirurgo	Neurologia	IRCCS Policlinico San Martino Genova	Professoressa Associata di Neurologia. Esperta in malattie neuromuscolari e metaboliche rare. Svolge attività clinica e di ricerca focalizzata sulle miopatie e sulle malattie da accumulo di glicogeno.

EVE-LAB FORMAZIONE SRL

Provider n° 5306

Sede legale e Operativa: Viale Dei Mille, 137 - 50131 Firenze

C.F. - P.IVA 06579720480



EVE-LAB FORMAZIONE SRL
Provider ECM n° 5306

BARBARA RISI	Medico Chirurgo	Area neuromuscolare / riabilitazione	Centro Clinico NEMO Brescia	Medico Chirurgo specializzato nella gestione multidisciplinare dei pazienti neuromuscolari. Opera presso il Centro Clinico Nemo di Brescia, con focus sulla riabilitazione e continuità assistenziale
MICHELE CROCE	Medico Chirurgo	Neurologia	Fondazione Mondino IRCCS Pavia	Neurologo con particolare interesse per la neurofisiologia e le malattie del sistema nervoso periferico. Collabora alle attività cliniche e di ricerca dell'Istituto Mondino di Pavia.
EMILIANA MELEO	Medico Chirurgo	Pneumologia	Policlinico Gemelli	Pneumologa esperta nel supporto respiratorio non invasivo per pazienti con SLA e distrofie muscolari. Attiva presso il Policlinico Gemelli all'interno dei percorsi dedicati alle malattie rare.
SERENA FORTELEONI	Fisioterapista	Fisioterapista respiratorio	Policlinico Gemelli - Roma	terapista occupazionale del NeMO Roma, area adulti
GIULIA RICCI	Medico Chirurgo	Area neurologica / malattie neuromuscolari	AOUP Pisa (Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana)	Ricercatrice e neurologa presso l'Università di Pisa. Specializzata in distrofie muscolari (in particolare FSHD e Miopatie Metaboliche) e genetica delle malattie neuromuscolari
SIMONA D'AMORE	Medico Chirurgo	Medicina interna	Policlinico di Bari	Dirigente Medico in Medicina Interna. Si occupa della gestione delle comorbidità e delle urgenze cliniche in pazienti complessi presso il Policlinico di Bari
GRAZIA CRESCIMANNO	Medico Chirurgo	Pneumologia	Università degli Studi di Palermo	Ricercatrice presso il CNR e specialista in pneumologia. Esperta di fama nazionale nella ventilazione meccanica a lungo termine e nei disturbi respiratori del sonno nelle malattie neuromuscolari.
LUCIA RUGGERO	Medico Chirurgo	Neurologia	Università Federico II di Napoli	Neurologa e ricercatrice presso la Federico II di Napoli. Specializzata nella diagnosi e nel trattamento delle neuropatie ereditarie e delle malattie del motoneurone.



EVE-LAB FORMAZIONE SRL

Provider ECM n° 5306

LILIANA VERCELLI	Medico Chirurgo	Neurologia	AOU Città della Salute e della Scienza di Torino – Molinette - Torino	Neurologa afferente al Centro Malattie Neuromuscolari di Torino. Si occupa di diagnostica clinica e biopsie muscolari per malattie rare e distrofie dell'adulto
ELENA COMPALATI	Fisioterapista	Fisioterapista respiratorio	Fondazione Don Gnocchi IRCCS Santa Maria Nascente - Milano	Neurologa afferente al Centro Malattie Neuromuscolari di Torino. Si occupa di diagnostica clinica e biopsie muscolari per malattie rare e distrofie dell'adulto

EVE-LAB FORMAZIONE SRL

Provider n° 5306

Sede legale e Operativa: Viale Dei Mille,137 - 50131 Firenze

C.F.- P.IVA 06579720480