

"DETECT THE RARE **Riconoscere e gestire ASMD¹ e la malattia di Gaucher"** **PROGRAMMA**

Primo Incontro – FSC: 11 giugno 26
Secondo Incontro – FAD: 8 ottobre 26
Terzo Incontro – FAD: 4 febbraio 27
Quarto Incontro – FSC: 10 giugno 27

I INCONTRO FSC **SAVHOTEL MANTEGNA DI PADOVA** **11 giugno 2026**

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



- 17.30- 18.00 Trattamento e Follow-up del paziente
N. Vitturi
- 18.00- 18.15 Condivisione materiale di studio e indicazioni per i prossimi step
L. Scribano - N. Vitturi
- 18.15- 18.30 Considerazioni conclusive e chiusura dei lavori
L. Scribano - N. Vitturi

WEB MEETING I
08 ottobre 2026

- 15.30- 15.45 Ripresa obiettivi del progetto
L. Scribano - N. Vitturi
- 15.45- 16.15 Overview e caratteristiche cliniche dei sospetti inviati al laboratorio
C. Zizzo
- 16.15- 17.30 Condivisione dei casi sospettati/accertati dai discenti mediante test di screening DBS²- Discussione guidata
L. Scribano - N. Vitturi - F. Nascimbeni
- 17.30- 18.15 Individuazione di correttivi e strategie di intervento
L. Scribano - N. Vitturi
- 18.15- 18.30 Indicazioni per i prossimi step
L. Scribano - N. Vitturi

WEB MEETING II
04 febbraio 2027

- 15.30- 15.45 Ripresa obiettivi del progetto
L. Scribano - N. Vitturi
- 15.45 - 16.15 Overview e caratteristiche cliniche dei sospetti inviati al laboratorio
C. Zizzo
- 16.15- 17.30 Condivisione dei casi sospettati/accertati dai discenti mediante test di screening DBS³- Discussione guidata
L. Scribano - N. Vitturi - F. Nascimbeni



17.30– 18.15 Individuazione di correttivi e strategie di intervento
L. Scribano – N. Vitturi

18.15– 18.30 Indicazioni per i prossimi step
L. Scribano – N. Vitturi

II INCONTRO FSC

SAVHOTEL MANTEGNA DI PADOVA

10 giugno 2027

10.30– 11.00 Registrazione dei partecipanti

11.00– 11.20 Ruolo della RMN⁴ nella diagnosi differenziale delle iperferritinemie
L. Scribano

11.20– 12.00 Ripresa degli obiettivi del progetto: sintesi del percorso formativo e principali risultati emersi
L. Scribano – N. Vitturi

12.00– 13.00 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– 14.00 *Lunch*

14.00– 15.30 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– 16.00 *Break*

16.00– 18.00 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– 18.30 Considerazioni conclusive e chiusura dei lavori
L. Scribano – N. Vitturi



DESTINATARI: 10

MEDICO CHIRURGO: Medicina interna, Ematologia, Gastroenterologia, Radiologia

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

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 GBA1⁵, 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 SMPD1⁶, 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 GD⁷ e ASMD⁸ 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 GD⁹ e ASMD¹⁰
- Definire indicazioni operative circa l'algoritmo diagnostico ideale per i pazienti con GD¹¹ e ASMD¹²

(FORMAZIONE SUL CAMPO)

Il progetto formativo è strutturato secondo il modello di Formazione sul Campo (FSC) in modalità di training individualizzato, finalizzato a trasferire competenze operative direttamente nella pratica clinica quotidiana dei partecipanti. L'apprendimento non si limita alla condivisione teorica o alla discussione in gruppo, ma si concretizza attraverso l'applicazione sistematica su casi reali gestiti dal singolo discente nel proprio contesto professionale. Elemento centrale del percorso è l'utilizzo della scheda anamnestica strutturata, che rappresenta uno strumento operativo di supporto al sospetto diagnostico. Tale strumento guida il clinico nella raccolta standardizzata delle informazioni rilevanti (cliniche, laboratoristiche e strumentali) nei pazienti con splenomegalia e/o epatomegalia, favorendo l'identificazione di red flags suggestive di GD¹³ o ASMD¹⁴. Tra un incontro e l'altro, i partecipanti sono chiamati ad applicare nella propria pratica clinica quanto appreso, utilizzando la scheda anamnestica nei pazienti eleggibili e documentando i casi valutati, inclusi quelli avviati a test di screening (es. DBS¹⁵). Questo processo consente: il consolidamento delle competenze attraverso esperienza diretta; la verifica dell'applicabilità degli strumenti proposti; la raccolta strutturata di dati clinici utili alla valutazione del percorso diagnostico. Gli incontri successivi prevedono momenti di confronto guidato sui casi raccolti, con l'obiettivo di affinare progressivamente la capacità

⁷ Malattia di Gaucher

⁸ Deficit di sfingomielinasi Acida

⁹ Malattia di Gaucher

¹⁰ Deficit di sfingomielinasi Acida

¹¹ Malattia di Gaucher

¹² Deficit di sfingomielinasi Acida

¹³ Malattia di Gaucher

¹⁴ Deficit di sfingomielinasi Acida

¹⁵ Dried Blood Spot

di sospetto, identificare eventuali criticità applicative e ottimizzare il percorso decisionale. In questo modo, il progetto mira a colmare il gap tra conoscenza teorica e pratica clinica, promuovendo un cambiamento concreto nei comportamenti professionali e contribuendo alla riduzione del ritardo diagnostico nelle malattie rare oggetto del corso.

CREDITI:**ORE FORMATIVE:****SEDE CONGRESSUALE FSC**

Savhotel Mantegna Padova
Via Niccolò Tommaseo, 61
35131 Padova PD

INDIRIZZO FISICO PIATTAFORMA FAD:

Dafne srl
via Caldara, snc
89048 Siderno (Rc)
Calabria/ Italia

INDIRIZZO WEB ACCESSO PIATTAFORMA:

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

ID PROVIDER: 2647

TABELLA COMPLETA RELATORI/MODERATORI

NOME/COGNOME	LAUREA	DISCIPLINA	ENTE APPARTENENZA	INCARICO PROFESSIONALE

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



--	--	--	--	--

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

