

DISCOVERING POMPE. ONE DISEASE, MANY PERSPECTIVES

Provider ECM (1357):

EDU.co – Via Paolo Lomazzo 34 – 20154 Milano

Data: Dal 10 giugno 2026 al 10 giugno 2027

Sede evento: Firenze

Piattaforma FAD:

Expomeeting SRL

Via Giovanni Antonio Dosio, 45

50142 - Firenze (FI)

Responsabili Scientifici

Prof. Antonio Toscano

UOC Di Neurologia E Malattie Neuromuscolari, AOU "G. Martino"

Università degli studi di Messina

Prof. Giancarlo Parenti

Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali Sezione di Pediatria Università Federico II

Tipologia: FAD (Formazione A Distanza)

Obiettivo Formativo: Di Processo 3: Documentazione Clinica. Percorsi Clinico-Assistenziali Diagnostici E Riabilitativi, Profili Di Assistenza-Profili Di Cura

Numero partecipanti: 500

Totale ore formative: 4h

Crediti ECM assegnati:

OGGETTO DELLA TEMATICA TRATTATA

L'evento è dedicato alla Malattia di Pompe, patologia rara e progressiva che necessita di un approccio multidisciplinare. Il focus è su diagnosi precoce, gestione clinica e opzioni terapeutiche, con attenzione a fenotipi emergenti e follow-up.

L'iniziativa promuove collaborazione tra esperti, centri di riferimento e associazioni di pazienti per migliorare gli outcome clinici.

RAZIONALE SCIENTIFICO

La Malattia di Pompe è una patologia rara, progressiva e multisistemica che richiede un approccio diagnostico e terapeutico multidisciplinare. Il programma dell'evento mira a fornire un aggiornamento completo su fenotipi emergenti, algoritmi diagnostici, gestione del follow-up e opzioni terapeutiche, con particolare attenzione alla diagnosi precoce e al miglioramento degli outcome clinici. Attraverso sessioni plenarie, tavole rotonde e casi clinici, l'incontro favorisce il confronto tra esperti di diverse specialità, promuovendo sinergie terapeutiche e strategie di presa in carico personalizzata. L'obiettivo è ridurre i ritardi diagnostici, ottimizzare la gestione clinica e stimolare la collaborazione tra centri di riferimento, medici e associazioni di pazienti, in linea con le più recenti evidenze scientifiche.

PROGRAMMA SCIENTIFICO

Introduzione alle LSDs – 15 minuti

G. Parenti

SESSIONE 1 – Malattia di Pompe

Moderà: G.P. Comi

Manifestazioni cliniche nel paziente pediatrico – 30 minuti

- IOPD e fenotipi emergenti – F. Deodato
- LOPD: popolazione pediatrica pre-sintomatici e sintomatici - S. Fecarotta

Manifestazioni cliniche nel paziente adulto (LOPD) – 20 minuti

E. Pegoraro

SESSIONE 2 – Diagnosi

Modera: V. Nigro

Il NBS e diagnosi di Malattia di Pompe – 15 minuti

A. Burlina

Algoritmi diagnostici – 20 minuti

O. Musumeci, M. Spada

SESSIONE 3 – Tavola Rotonda

Modera: G. Siciliano

Raccomandazioni sulla gestione terapeutica e sul follow up clinico-strumentale del paziente affetto da Malattia di Pompe – 30 minuti

Intervengono: A. Toscano, G. Parenti, G. Iolascon

SESSIONE 4 – Gestione del follow-up e l'importanza della RM

Modera: L. Ruggiero

Monitoraggio e follow up (presentazione wearable) – 20 minuti

B. Risi

Imaging muscolare Avanzato per la Malattia di Pompe: Diagnosi e Follow-up – 15 minuti

A. Pichiecchio

SESSIONE 5 – Opzioni terapeutiche nella Malattia di Pompe

Modera: P. Tonin

Terapie e trattamenti – 10 minuti

S. Ravaglia

Il ruolo del M6P nella malattia di Pompe – 10 minuti

A. Corsini

Discussione sulle tematiche precedentemente trattate – 10 minuti

SESSIONE 6 | Sinergie terapeutiche

Modera: A. Trabacca

La transizione nella malattia di Pompe – 15 minuti

A. Sechi

Aspetti nutrizionali ed impatti gastrointestinale nella Malattia di Pompe – 15 minuti

F. Carubbi

Terapia domiciliare nella Malattia di Pompe – 15 minuti

S. Gasperini

ACRONIMI

LSDs – Lysosomal Storage Disorders: Malattie da accumulo lisosomiale

IOPD – Infantile-Onset Pompe Disease: Malattia di Pompe a esordio infantile

LOPD – Late-Onset Pompe Disease: Malattia di Pompe a esordio tardivo

NBS – Newborn Screening: Screening neonatale

M6P – Mannose 6 Phosphate: Mannosio 6 fosfato

FACULTY***I CV DELLA FACULTY SONO ARCHIVIATI E CONSULTABILI PRESSO L'ENTE ACCREDITANTE***

Nome e Cognome	Laurea	Specializzazione	Affiliazione
Alberto Burlina	Medicina e Chirurgia	Pediatria e Neuropsichiatria Infantile	Università degli Studi di Padova
Francesca Carubbi	Medicina e Chirurgia	Gastroenterologia ed Endoscopia digestiva	Università di Modena e Reggio Emilia
Giacomo Pietro Comi	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Università degli Studi di Milano
Alberto Corsini	Farmacia	Farmacologia Sperimentale	Università degli Studi di Milano
Federica Deodato	Medicina e Chirurgia	Neuropsichiatria Infantile	Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma
Simona Fecarotta	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II
Serena Gasperini	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori di Monza
Giovanni Iolascon	Medicina e	Ortopedia e Traumatologia	Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli"

	Chirurgia		
Olimpia Musumeci	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Università degli Studi di Messina
Vincenzo Nigro	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli"
Giancarlo Parenti	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Università degli Studi di Napoli Federico II
Elena Pegoraro	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Università degli Studi di Padova
Anna Pichiecchio	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Università degli Studi di Pavia
Sabrina Ravaglia	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Università degli Studi di Pavia
Barbara Risi	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Centro Clinico NeMO Brescia
Lucia Ruggiero	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II di Napoli
Annalisa Sechi	Medicina e Chirurgia	Endocrinologia e Malattie del Ricambio	Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare, Azienda Sanitaria Friuli Centrale, Udine
Gabriele Siciliano	Medicina e Chirurgia	Neurologia	AOU Pisana
Marco Spada	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Presidio Ospedaliero Ospedale Infantile Regina Margherita, Torino
Paola Tonin	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Università di Verona
Antonio Toscano	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Università degli Studi di Messina
Antonio Trabacca	Medicina e Chirurgia	Neurologia	IRCCS Eugenio Medea

Il provider, ai sensi dall' art. 47 del DPR n.445/2000, consapevole delle conseguenze previste dall'art. 76, dichiara:

- *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 Accreditamento 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;*