

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: 3h

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

SESSIONE 1

Moderano: T. Mongini, A. Toscano

Aspetti neuromuscolari: il neurologo in prima linea – 15 minuti
C. Sancricca

Gestione del paziente presintomatico – 20 minuti
I.G. Arena

Diagnosi differenziale e dubbio diagnostico – 20 minuti

Conducono: T. Mongini – A. Toscano

- Presentazione atipica e ritardo diagnostico: L'importanza dello Screening
D. Zoppi, D. Marziliano
- Quando i segni erano già presenti: l'importanza dei dettagli nella diagnosi dell'insufficienza respiratoria «isolata»
M. Croce
- Insufficienza respiratoria ipercapnica in una ballerina di Flamenco
M. Auletta
- Mutazioni introniche nella malattia di Pompe, una possibile causa di ritardo diagnostico
I. Di Donato

SESSIONE 2

Moderano: G. Crescimanno, M. Grandis

Aspetti respiratori: il ruolo dello pneumologo – 15 minuti
M. Confalonieri

CK: neurologo e reumatologo a confronto – 20 minuti
D. Camellino, L. Maggi

SESSIONE 3 – CASI CLINICI

Modera: C. Sancricca

Quando il paziente con sospetta malattia di Pompe non arriva subito all'attenzione del Neurologo:
descrizione di un caso clinico – 20 minuti
G. Ricci

Un caso di familiarità per LOPD: sano, asintomatico, o presintomatico? – 20 minuti
M. Garibaldi

SESSONE 4 – CASI CLINICI

Modera: S. Ravaglia

Oltre la superficie respiratoria: un caso clinico che sfida le apparenze – 20 minuti

A. Lax

Connettere i puntini: il ruolo dell'internista nell'identificazione di una patologia complessa – 20 minuti

S. D'Amore

APPROFONDIMENTO CASI CLINICI

Quando il paziente con sospetta malattia di Pompe non arriva subito all'attenzione del Neurologo: descrizione di un caso clinico.

G. Ricci

Il caso clinico rappresenta un esempio di come un paziente con malattia di Pompe all'esordio possa non essere valutato inizialmente dal neurologo, ma da altre figure specialistiche come il reumatologo o l'epatologo, con possibili ritardi diagnostici. La malattia di Pompe è un modello di malattia rara la cui diagnosi e presa in carico richiede spesso un coinvolgimento multidisciplinare. Ne deriva l'importanza della formazione e della collaborazione multidisciplinare.

Un caso di familiarità per LOPD: sano, asintomatico, o presintomatico?

M. Garibaldi

Riscontro di iperCKemia in soggetto asintomatico, in seguito a diagnosi di Malattia di Pompe del fratello. La paziente asintomatica si è sempre considerata un soggetto sano, sportiva e in buona salute. Tuttavia, la RM muscolare ha messo in evidenza i primi segni di malattia, seppur non clinicamente rilevanti, rivelando quindi che la paziente è in fase 'pre-sintomatica'. Si è quindi posta la questione dell'inizio del trattamento, che inizialmente è stato posticipato in base anche alle precedenti raccomandazioni, e monitorata la situazione con studi seriati di RM muscolare.

Oltre la superficie respiratoria: un caso clinico che sfida le apparenze

A. Lax

Il caso clinico va a sottolineare come sia importante andare oltre il sintomo, oltre l'evento acuto respiratorio che può celare dietro di sé una malattia rara che solo se attentamente ricercata può essere individuata.

Connettere i puntini: il ruolo dell'internista nell'identificazione di una patologia complessa

S. D'Amore

Nonostante la disponibilità di terapie specifiche che hanno modificato in maniera significativa la prognosi, la diagnosi della malattia di Pompe rimane complessa e spesso tardiva. La rarità della patologia, la variabilità clinica, l'eterogeneità di esordio e la sovrapposizione dei sintomi con altre malattie neuromuscolari o respiratorie contribuiscono al ritardo diagnostico. Il presente caso clinico mira a sottolineare il valore della collaborazione multidisciplinare e della formazione dei professionisti sanitari per ridurre i ritardi diagnostici al fine di promuovere una riflessione sul miglioramento dei percorsi di riconoscimento e gestione della malattia di Pompe

ACRONIMI

CK – Creatine Kinase: Creatinchinasi

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

RM – Risonanza Magnetica

FACULTY

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

Nome e Cognome	Laurea	Specializzazione	Affiliazione
Ignazio Giuseppe Arena	Medicina e Chirurgia	Neurologia	AOU Policlinico G.Martino
Marco Auletta	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Università Cattolica del Sacro Cuore – Roma Policlinico Universitario A. Gemelli
Dario Camellino	Medicina e Chirurgia	Reumatologia	Ospedale La Colletta, ASL 3 Genova
Marco Confalonieri	Medicina e Chirurgia	Malattie dell'Apparato Respiratorio	Direttore di struttura complessa di Pneumologia ASUGI
Grazia Crescimanno	Medicina e Chirurgia	Pneumologia	Azienda Ospedaliero Universitaria Ospedali Riuniti Villa Sofia
Michele Croce	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Fondazione Mondino, Pavia
Simona D'Amore	Medicina e Chirurgia	Medicina Interna	Università degli Studi di Bari
Ilaria Di Donato	Medicina e Chirurgia	Neurologia	USL Toscana Centro – Ospedale “San Giuseppe”, Empoli
Matteo Garibaldi	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Università Sapienza di Roma
Marina Grandis	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Università degli Studi di Genova

Agata Lax	Medicina e Chirurgia	Malattie dell'Apparato Respiratorio	IRCCS S.M. Nascente Fondazione Don Carlo Gnocchi Onlus
Lorenzo Maggi	Medicina e Chirurgia	Neurologia	IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano
Donatello Marziliano	Medicina e Chirurgia	Medicina Interna	Università di Bari "Aldo Moro"
Tiziana Enrica Mongini	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Università degli Studi di Torino
Giulia Ricci	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Università di Pisa
Cristina Sancricca	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Università Cattolica del Sacro Cuore, Policlinico Universitario Agostino Gemelli
Antonio Toscano	Medicina e Chirurgia	Neurologia	UOC di Neurologia E Malattie Neuromuscolari, AOU "G.Martino", Università degli Studi di Messina
Dario Zoppi	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Università degli studi di Napoli Federico II

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;*