

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-Profilo 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: G. Parenti, E. Procopio

Manifestazioni cliniche nel paziente pediatrico – 20 minuti

R. Barone

Aspetti respiratori: il ruolo dello pneumologo – 20 minuti

F. Patria

Coinvolgimento SNC – 20 minuti

F. Ricci

Diagnosi differenziale e dubbio diagnostico – 15 minuti

Conducono: G. Parenti, E. Procopio

- Una Miosite in tempo di pandemia
T. Ferraro
- Ipertrofia miocardica entro il primo anno di vita: tra transitorietà e malattia
M.F. Sanfilippo

SESSIONE 2

Modera: A. Pession

Come ridurre il ritardo diagnostico: L'importanza dello screening neonatale e familiare nelle LSDs: esperienze dalle regioni – 60 minuti

Intervengono: A. Burlina, E. Procopio, M. Ruoppolo, A. Tummolo

Caso Clinico: Dalla prima infusione al cambiamento: il cuore che torna indietro – 15 minuti

V. Pagliardini

Caso Clinico: Malattia di Pompe ad Esordio Tardivo (LOPD) ed eterogeneità fenotipica: 3 casi clinici – 15 minuti

M. Sacchini

Caso Clinico: Una diagnosi da screening neonatale – 15 minuti

V. Gragnaniello

RAZIONALI CASI CLINICI

Dalla prima infusione al cambiamento: il cuore che torna indietro

V. Pagliardini

Il razionale è enfatizzare la rapidità alla risposta terapeutica, valutando la regressione della cardiomiopatia ipertrofica, in un lattante con scompenso acuto cardiaco e shock cardiogeno, giunto alla diagnosi tardivamente.

Malattia di Pompe ad Esordio Tardivo (LOPD) ed eterogeneità fenotipica: 3 casi clinici

M. Sacchini

LOPD è una patologia multisistemica ad insorgenza variabile tra i 12 mesi e l'età adulta suddivisa in forme ad esordio infantile, giovanile e adulta.

Il fenotipo LOPD può essere estremamente variabile, comprendendo casi con solo lieve coinvolgimento muscolare sino quadri clinici caratterizzati da distrofia dei cingoli, grave insufficienza respiratoria cronica e marcata debolezza dei cingoli.

Il termine “LOPD” viene applicato anche a pazienti asintomatici che varianti sul gene GAA diagnosticate per storia familiare positiva, per livelli elevati di creatinichinasi sierica o mediante screening neonatale (NBS), e la cui espressione clinica non è prevedibile al momento della diagnosi.

NBS ha consentito la diagnosi precoce di LOPD in pazienti completamente asintomatici: in questi casi lo sforzo maggiore del clinico è rivolto ad individuare il miglior timing di inizio trattamento con ERT, evitando da un lato un trattamento troppo precoce e dall'altro un ritardo terapeutico.

Una diagnosi da screening neonatale

V. Gragnaniello

Il caso presentato è di rilievo in quanto paziente affetto da malattia di Pompe infantile classica diagnosticata tramite screening neonatale. Il paziente, CRIM negativo, ha presentato una reazione anticorpale alla terapia enzimatica sostitutiva con perdita di efficacia, che ha portato sia a ripetuti cicli di immunomodulazione che a switch terapeutici. In particolare, il paziente è stato trattato prima con avalglucosidase, poi con cipaglucosidasi e miglistat, infine con avalglucosidase. Durante la terapia, inoltre, il paziente ha presentato evoluzione della cardiomiopatia a miocardio non compatto.

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
CK – Creatine Kinase: Creatinichinasi
SNC – Sistema Nervoso Centrale
M6P – Mannose 6 Phosphate: Mannosio 6 fosfato
RM – Risonanza Magnetica
GAA: Alpha Glucosidase – Alfa-Glucosidasi Acida
CRIM: Critical Illness Neuropathy – Neuropatia da Malattia Critica

FACULTY

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

Nome e Cognome	Laurea	Specializzazione	Affiliazione
Rita Maria Elisa Barone	Medicina e Chirurgia	Neuropsichiatria Infantile	Università degli Studi di Catania
Alberto Burlina	Medicina e Chirurgia	Pediatria e Neuropsichiatria Infantile	Università degli Studi di Padova
Teresa Ferraro	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Dipartimento PROMISE G. D'Alessandro, Università degli Studi di Palermo

Vincenza Gragnaniello	Medicina e Chirurgia	Pediatria	UOC Malattie Metaboliche ed Ereditarie, AOU Padova
Veronica Pagliardini	Medicina e Chirurgia	Pediatria	AOU Città della Salute e della Scienza di Torino, presidio Ospedaliero Regina Margherita
Giancarlo Parenti	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Università degli Studi di Napoli Federico II
Francesca Patria	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano
Andrea Pession	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Università degli Studi Bologna
Elena Procopio	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer, Firenze
Federica Ricci	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Università di Torino
Margherita Ruoppolo	Chimica	Scienze Chimiche	Università degli Studi di Napoli Federico II
Michele Sacchini	Medicina e Chirurgia	Pediatria e Neuropsichiatria Infantile	Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer, Firenze
Maria Fiorella Sanfilippo	Medicina e Chirurgia	Cardiologia	Ospedale dei Bambini Di Cristina, Palermo

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;*