
Corso di aggiornamento:
Alfa-Mannosidosi in Rete: Red Flags, Diagnosi e Percorsi Condivisi
Martedì 7 luglio 2026
Firenze, Meyer Health Campus

RAZIONALE

L'alfa-mannosidosi è una malattia d'accumulo lisosomiale, ereditaria, rara e complessa. L'alfa-mannosidosi colpisce circa un neonato ogni 500.000. Rientra negli errori congeniti del metabolismo, consegue infatti al deficit enzimatico dell'alfa-mannosidasi da varianti del gene MAN2B.

E' una malattia multisistemica e con ampio spettro fenotipico: fenotipo severo con manifestazioni prevalentemente neurologiche, fenotipo intermedio e fenotipo attenuato con prevalente coinvolgimento scheletrico.

Le manifestazioni cliniche dell'alfa-mannosidosi sono essenzialmente caratterizzate da: dismorfismi facciali (testa grande con fronte prominente, sopracciglia arrotondate, sella nasale piatta, macroglossia, denti distanziati e prognatismo), immunodeficit (che si manifesta con infezioni ricorrenti, specialmente nella prima decade di vita), anomalie scheletriche (disostosi multipla, scoliosi e deformazione dello sterno), sordità neurosensoriale, atassia, disabilità intellettiva e possibili disturbi psichiatrici. Possibili anche epatosplenomegalia, problemi oculari, renali e cardiaci. E' quindi una malattia sistemica che necessita di una presa in carico multidisciplinare.

Da pochi anni è disponibile una terapia eziologica con enzima sostitutivo con infusioni settimanali endovena di un enzima di sintesi.

La diagnosi precoce è il presupposto per una adeguata presa in carico multidisciplinare, a tal fine la sensibilizzazione alla diagnosi con enfasi sulle red flags è di fondamentale importanza.

Necessaria anche una adeguata transizione che garantisca al paziente la continuità terapeutica/assistenziale/riabilitativa.

Questo corso nasce quindi con l'obiettivo di "fare rete" e fornire strumenti pratici per:

- Identificare le Red Flags: Imparare a leggere i segnali d'allarme precoci nei diversi stadi di crescita (pediatrico e adulto).
- Ottimizzare l'iter diagnostico: Accorciare i tempi che intercorrono tra il sospetto clinico, il dosaggio enzimatico e l'analisi genetica.
- Costruire Percorsi Condivisi: Definire modelli di gestione integrata tra centri di eccellenza e medicina territoriale per garantire una presa in carico olistica e continuativa.

PROGRAMMA

9:00 Registrazione partecipanti

9:30 Benvenuto e apertura dei lavori, *Elena Procopio*

9:45 Le malattie da accumulo lisosomiali, *Elena Procopio*

10:15 Focus su alfa-mannosidosi, *Chiara Ticci*

10:45 *Coffee break*

11:15 Raccomandazioni cliniche e red flags: Delphi consensus

- Raccomandazioni cliniche e red flags: ortopedia, *Giovanni Beltrami*
- Aspetti audiologici nel deficit di alfa-mannosidosi, *Benedetta Bianchi*
- Alfa-mannosidosi in età evolutiva: fenotipi neurologici e traiettorie neuropsichiatriche, *Martino Montomoli*
- Vulnerabilità infettiva nell'alfa mannosidosi: il peso di un sistema immunitario che non funziona bene, *Silvia Ricci*

12:15 Mannosidosi e screening neonatale, *Giancarlo la Marca*

12:30 Dalla diagnosi biochimica alle diagnosi genetico molecolare, *Amelia Morrone*

12:45 Discussione dei temi trattati

13:30 *Light lunch*

14:30 Terapia enzimatica sostitutiva: QoL (Quality of Life) e importanza della transizione, *Edoardo Biancalana*

15:00 Lavori a piccoli gruppi

L'esperienza dei centri AOU Careggi e AOU Meyer IRCCS: Red flag per specializzazione e percorso diagnostico

Tutors dei gruppi: *Edoardo Biancalana, Flavia Tubili, Jacopo Venanzi*

17:00 Take home message e next steps, *Elena Procopio*

17:30 Questionari ECM

INFORMAZIONI

Sede:

Meyer Health Campus

Via Cosimo Il Vecchio 26

Firenze

Responsabile scientifico:

Professoressa Elena Procopio

Responsabile f.f. SOC Malattie Metaboliche e Muscolari Ereditarie

AOU Meyer IRCCS-Firenze

Obiettivo formativo

Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza-
profili di cura

Crediti formativi ECM

DueCi Promotion Srl, Provider ECM n. 1463, ha accreditato il Corso con ID **1463-485744** assegnando
n. **6.0** crediti ECM per Medico Chirurgo specializzato in:

- Pediatria
- Medicina interna
- Ortopedia e traumatologia
- Audiologia e foniatria
- Otorinolaringoiatria
- Laboratorio di genetica medica
- Neurologia
- Neuropsichiatria infantile

Segreteria Organizzativa e Provider 1463

Dueci Promotion srl

Via S. Stefano, 75- 40125 Bologna

Mob: 340 7393656

@: ggrillenzoni@duecipromotion.com

www.duecipromotion.com

Elenco faculty:

NOME e COGNOME	PROFESSIONE	DISCIPLINA	ENTE DI APPARTENENZA	DESCRIZIONE ATTIVITA' PROFESSIONALE/FORMATIVA
Giovanni Beltrami	Medico Chirurgo	Ortopedia e Traumatologia	AOU Meyer Firenze	Direttore SOC Ortopedia e Traumatologia Pediatrica e SOS Ortopedia Oncologica Pediatrica
Edoardo Biancalana	Medico Chirurgo	Medicina Interna	AOU Careggi, Firenze	medico specialista in Medicina Interna, SOD Dipartimento di Medicina Interna e Specialistica
Benedetta Bianchi	Medico Chirurgo	Audiologia e Foniatria	AOU Meyer Firenze	Responsabile del Servizio di Audiologia e Foniatria
Giancarlo la Marca	Farmacista - Chimica e Tecnologia Farmaceutica	Farmacia Ospedaliera	AOU Meyer Firenze	Professore Ordinario, Presidente del Centro di Spettrometria di Massa dell'Università degli Studi di Firenze e Direttore Scientifico Vicario dell'IRCCS Meyer
Martino Montomoli	Medico Chirurgo	Neurologia Pediatrica/Neuropsichiatria Infantile	AOU Meyer Firenze	dirigente medico specialista in Neuropsichiatria Infantile, Struttura Organizzativa Complessa (SOC) di Neurologia Pediatrica
Amelia Morrone	Scienze Biologiche	Genetica medica, Biochimica e chimica clinica	AOU Meyer Firenze	Professore associato. Responsabile del Laboratorio di Genetica Molecolare delle Malattie Neurometaboliche
Elena Procopio	Medico Chirurgo	Pediatria	AOU Meyer Firenze	Responsabile f.f. SOC Malattie Metaboliche e Muscolari Ereditarie
Silvia Ricci	Medico Chirurgo	Pediatria, Immunologia	AOU Meyer Firenze	SOC Clinica pediatrica ad indirizzo immunologico - Dipartimento Scienze della Salute - UNIFI
Chiara Ticci	Medico Chirurgo	Neuropsichiatria Infantile	AOU Meyer Firenze	dirigente medico specialista in Neuropsichiatria Infantile, SOC Malattie Metaboliche e Muscolari Ereditarie
Flavia Tubili	Medico Chirurgo	Pediatria	AOU Meyer Firenze	dirigente medico specialista in Pediatria, SOC Malattie Metaboliche e Muscolari Ereditarie
Jacopo Maria Venanzi	Medico Chirurgo	Pediatria	AOU Meyer Firenze	dirigente medico specialista in Pediatria, SOC Malattie Metaboliche e Muscolari Ereditarie