

LYSOSOMAL GAMES

Rare disease clinical challenges

Milano, Starhotels Business Palace
Giovedì 10 settembre 2026

RAZIONALE

Le malattie da accumulo lisosomiale rappresentano sfide diagnostiche complesse a causa dell'eterogeneità fenotipica e della rarità, che spesso portano a ritardi terapeutici. Il razionale di questo incontro risiede nella necessità di implementare percorsi diagnostici e precoci attraverso il confronto multidisciplinare su casi clinici reali (Pompe, Fabry, MPS, Gaucher, ASMD). L'obiettivo è fornire al pediatra strumenti pratici per riconoscere i "red flags" biochimici e clinici, ottimizzando il referral verso i centri di eccellenza e migliorando l'outcome dei pazienti mediante terapie tempestive, laddove presenti.

PROGRAMMA

14.30 Registrazioni e welcome coffee

14.50 Introduzione ai lavori

Elvira Verduci, Andrea Pession, Cristina Cereda, Marina Picca

15.00 Le malattie lisosomiali oggi

Andrea Pession

I Sessione: La malattia di Pompe

Modera: *Graziella Cefalo*

15.10 Presentazione caso clinico, *Sabrina Paci*

15.20 Dalle manifestazioni cliniche alla diagnosi, *Alessandra Verde*

15.30 Discussione

II Sessione: La malattia di Fabry

Modera: *Irene Motta*

15.40 Presentazione caso clinico, *Simona Leoni*

15.50 Dalle manifestazioni cliniche alla diagnosi, *Valeria Di Stefano*

16.00 Discussione

III Sessione: Le mucopolisaccaridosi

Modera: *Serena Gasperini*

16.10 Presentazione caso clinico MPS1, *Viola Crescitelli, Danila Mariani*

16.20 Dalle manifestazioni cliniche alla diagnosi MPS, *Martha Faraguna*

16.30 Discussione

IV Sessione: La malattia di Gaucher

Modera: *Francesca Menni*

16.40 Presentazione caso clinico, *Francesca Furlan*

16.50 Dalle manifestazioni cliniche alla diagnosi, *Francesco Tagliaferri*

17.00 Discussione

V Sessione: Il deficit di sfingomielinasi acida (ASMD)

Modera: *Laura Fiori*

17.10 Presentazione caso clinico, *Chiara Montanari*

17.20 Dalle manifestazioni cliniche alla diagnosi, *Veronica Tagi*

17.30 Discussione

VI Sessione: Lavori di gruppo in plenaria

17.40 Percorsi diagnostici: sessione interattiva su casi / situazioni cliniche

Intervengono:

Valeria Di Stefano, Martha Faraguna, Veronica Tagi, Francesco Tagliaferri, Alessandra Verde

19.30 Premiazione del miglior gruppo di lavoro, *Andrea Pession*

19.40 Conclusioni e take home message

Elvira Verduci, Andrea Pession, Cristina Cereda, Marina Picca

20.00 Questionario ECM

INFORMAZIONI

Responsabili scientifici

Andrea Pession DIMEC, Università degli Studi di Bologna

Marina Picca Pediatra di famiglia, ATS di Milano

Elvira Verduci SC di Pediatria, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

FACULTY

Cognome	Nome	CF	Laurea	Specializzazione	Affiliazione
Cefalo	Graziella Silvia	CFLGZL61T6 0F132A	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Responsabile AMBULATORIO DI MALATTIE RARE, Ospedale San Paolo, Milano
Cereda	Cristina	CRDCST67M 58F205T	Scienze Biologiche	Genetica Applicata indirizzo Citogenetica e Genetica Molecolare	Direttore UC Laboratorio di Screening neonatale, Genomica Funzionale e Malattie Rare
Crescitelli	Viola	CRSVLI90P6 4F704H	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Ospedale - Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori
Di Stefano	Valeria Maria Elvira	DSTVRM87S 61F205R	Medicina e Chirurgia	Medicina Interna	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Struttura Complessa (SC) Medicina ad Indirizzo Metabolico, Milan, Italy
Faraguna	Martha Caterina	FRGMTH95 H53Z114M	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Ospedale - Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori

Cognome	Nome	CF	Laurea	Specializzazione	Affiliazione
Fiori	Laura	FRILRA69R6 0F205A	Medicina e Chirurgia	Pediatria	UOS Malattie Metaboliche ,Dip. Pediatria, Ospedale dei Bambini Vittore Buzzi, ASST - FBF Sacco, Milano
Furlan	Francesca	FRLFNC75B5 5F205U	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Ospedale - Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico
Gasparini	Serena	GSPSRN69A 45A561G	Medicina e Chirurgia	Pediatria	SS Malattie Metaboliche Ereditarie, SC Pediatria, Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori, Monza
Leoni	Simona	LNESMN92B 56D810M	Medicina e Chirurgia	Medicina Interna	PhD Student in Translational Medicine Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano
Mariani	Danila	MRNDNL58S 43F205A	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Libera professionista, Bergamo
Menni	Francesca	MNNFNC70 C43F205E	Medicina e Chirurgia	Pediatria	IRCCS FONDAZIONE CA GRANDA OSPEDALE MAGGIORE POLICLINICO MILANO
Montanari	Chiara	MNTCHR87 H63A794Q	Medicina e Chirurgia	Pediatria	UOS Malattie Metaboliche, Dipartimento di Pediatria, Ospedale dei Bambini Vittore Buzzi, Milano Dipartimento di scienze biomediche e cliniche, Università degli Studi di Milano
Motta	Irene	MTTRNI84C 43F205C	Medicina e Chirurgia	Medicina Interna	Professore Associato di Medicina Interna Università degli Studi di Milano SC Medicina ad Indirizzo Metabolico - Fondazione IRCC Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico
Paci	Sabrina	PCASRN76P 55F205I	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Clinica Pediatrica-Università degli Studi di Milano, AO San Paolo, ASST Santi Paolo e Carlo di Milan
Pession	Andrea	PSSNDR53E 03A944G	Medicina e Chirurgia	Clinica Pediatria	Professore Alma Mater - DIMEC, Università degli Studi di Bologna
Picca	Marina	PCCMRN55S 67C557D	Medicina e Chirurgia	Pediatria; Nefrologia medica	Presidente della Società Italiana delle Cure Primarie Pediatriche SICuPP Lombardia Pediatria di famiglia a Milano, ATS di Milano

Cognome	Nome	CF	Laurea	Specializzazione	Affiliazione
Tagi	Veronica	TGAVNC91H 44F205J	Medicina e Chirurgia	Pediatria	UO Malattie Metaboliche, Ospedale dei Bambini Vittore Buzzi, Milano
Tagliaferri	Francesco	TGLFNC90S3 0G535T	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico
Verde	Alessandra	VRDLSN91R 57A509A	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Struttura territoriale - ASST- Santi Paolo e Carlo
Verduci	Elvira	VRDLVR73R 55F205L	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Prof. associato Dipartimento di Scienze della Salute, Università degli Studi di Milano; Dipartimento di Pediatria, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Il provider dichiara di conservare i CV della faculty presso la propria sede di Via Santo Stefano 75 -Bologna in quanto il file risulta essere troppo pesante per essere caricato.

Sede dell'incontro

Starhotels Business Palace

Via Privata Pietro Gaggia, 3 - 20139 Milano

Obiettivo formativo

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

ECM

DueCi Promotion Srl, Provider ECM n. 1463, ha accreditato il Congresso assegnando **n. 5 crediti ECM** per le figure professionali di **Medico Chirurgo – Discipline: PEDIATRIA, PEDIATRIA (PEDIATRI DI LIBERA SCELTA)**

Durata dell'attività formativa: 5 ore

RES ID 1463 - 487125

Segreteria Organizzativa e Provider 1463

DueCi Promotion srl

Via Santo Stefano 75

40125 Bologna

Referente: Giorgia Grillenzoni

Cell 340 7393656

ggrillenzoni@duecipromotion.com

www.duecipromotion.com

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;