

UNLOCK GD & ASMD – Hyperferritinemia as a key diagnostic signal

LUOGO E DATA

FAD: 25 Gennaio 2027

Residenziale - Catania: 21 Aprile 2027

Dettagli Accreditamento ECM:

Codice Identificativo ECM: XXXXX

Codice Provider: 622

Tipologia evento: BLENDED RES + FAD

Ore: 8 ore formative

Crediti assegnati: 9,5 crediti per l'anno 2027

Numero chiuso: 40 partecipanti

Destinatari iniziativa

• Medico Chirurgo

Discipline di riferimento: Allergologia e Immunologia Clinica, Ematologia, Gastroenterologia, Medicina Interna

• Biologo

Sede evento residenziale:

4° INCONTRO

NH Catania Parco Degli Aragonesi

Viale Presidente Kennedy - 95121 Catania

Piattaforma per evento FAD:

<https://fadstartpromotion.it/iperferritinemia/>

RAZIONALE SCIENTIFICO

Le malattie da accumulo lisosomiale sono disordini metabolici ereditari dovuti al deficit di enzimi lisosomiali, con conseguente accumulo di un substrato non degradato. Tra queste, la malattia di Gaucher (GD) e il deficit di sfingomielinasi acida (ASMD) sono patologie autosomiche recessive con manifestazioni cliniche in parte sovrapponibili.

La GD, causata da mutazioni del gene GBA1, e l'ASMD, dovuta a mutazioni del gene SMPD1, possono presentare segni comuni come splenomegalia, anemia e trombocitopenia, oltre a "pattern ad alto rischio" quali iperferritinemia inspiegata con saturazione della transferrina normale.

L'eterogeneità clinica della GD e ASMD e la scarsa consapevolezza da parte del medico, portano spesso a ritardi diagnostici. Un aumento del sospetto clinico e l'uso di test enzimatici su goccia di sangue essiccato, seguiti da conferma genetica, consentono una diagnosi precoce, fondamentale per avviare trattamenti efficaci e prevenire complicanze irreversibili.

b) DESCRIZIONE

OBIETTIVI FORMATIVI

Generale

Start Promotion S.r.l.

- Obiettivo formativo di processo n. 3: «Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura»

Specifici

- Incrementare il sospetto diagnostico riguardo alla GD e ASMD, in particolare nei casi con iperferritinemia inspiegata con saturazione della transferrina (TSat) nei limiti della norma
- Ridurre i tempi di diagnosi della GD e ASMD e della presa in carico del paziente

c) Programmi

Incontro in Live Webinar - 25 Gennaio 2027

16:00-16:15 Apertura e recap obiettivi del Progetto (D. Girelli)

16:15-16:45 Condivisione dei casi di GD e ASMD sospettati/accertati tramite test di screening DBS (C. Zizzo)

16:45-18:15 Analisi di quanto emerso durante la fase operativa e discussione dei casi (Tutti)

18:15-18:45 Proposte per incrementare il sospetto diagnostico di GD e ASMD e ridurre i tempi di diagnosi (Tutti)

18:45-18:50 Indicazioni operative per i prossimi step (D. Girelli)

18.50-19:00 Chiusura (D. Girelli)

Incontro in presenza – 21 Aprile 2027

08:30-09:00 Registrazione dei partecipanti

09:00-09:10 Apertura dei lavori (D. Girelli)

09:10-09:20 Recap obiettivi di Progetto conseguiti (A. Martellini)

09:20-09:40 Condivisione finale dei casi sospettati/accertati tramite test di screening DBS (C. Zizzo)

SESSIONE 1 Moderano: G. Marchi, U. Markovich

09:40-10:20 Follow-up dei pazienti diagnosticati durante il corso di formazione (Tutti)

10:20-10:40 DISCUSSIONE (Tutti)

10:40-11:00 Coffee break

SESSIONE 2 Moderano: E. Corradini, I. Motta

11:00-12:00 Discussione sull'importanza dell'algoritmo diagnostico e proposte di ulteriore sviluppo (Tutti)

SESSIONE 3 Moderano: A. M. Pasanisi, G. Palumbo

12:00-13:00 Discussione sul rafforzamento dell'approccio multidisciplinare nei centri durante il corso (Tutti)

13:00-14:00 Buffet lunch

SESSIONE 4. Moderano: D. Girelli, F. Nascimbeni

14:00-15:00 Discussione sull'esperienza formativa e sull'applicazione futura all'interno del proprio centro di quanto appreso durante il corso (Tutti)

15:00-15:20 Prova di verifica dell'apprendimento: redazione di un documento finale per facilitare la diagnosi di GD e ASMD nella pratica clinica (Tutti)

15:20-15:30 Chiusura del corso e prospettive future (D. Girelli)

RELATORI

Corradini Elena	Medico Chirurgo	Medicina Interna e Medicina D'Urgenza	S.C. Medicina Interna, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena-Policlinico Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche Materno-Infantili e dell'Adulto, Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia
Girelli Domenico	Medico Chirurgo	Medicina Interna e Medicina D'Urgenza	Professore Ordinario di Medicina Interna, Università di Verona Direttore dell'UOC di Medicina d'Urgenza, Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata Verona (AOUI-VR) Direttore della Scuola di Specializzazione in Medicina d'Emergenza-Urgenza, Università di Verona
Marchi Giacomo	Medico Chirurgo	Medicina Interna	Dirigente Medico, Medicina d'Urgenza, AOUI Verona
Markovic Uros	Medico Chirurgo	Ematologia	Dirigente medico di primo livello, UO Ematologia e TMO, AOU Policlinico Gaspare Rodolico-San Marco, Catania
Motta Irene	Medico Chirurgo	Medicina Interna	Professore Associato Medicina interna – Università degli Studi di Milano SC Medicina ad Indirizzo Metabolico - Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano
Nascimbeni Fabio	Medico Chirurgo	Medicina Interna	Professore associato in Medicina Interna, Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia. Dirigente medico c/o UO di Medicina Interna ad Indirizzo Metabolico, Ospedale Civile di Baggiovara, AOU di Modena
Palumbo Giovanna	Medico Chirurgo	Ematologia	Dirigente medico UOC Dermatologia presso AOU Policlinico Umberto I - Sapienza Università di Roma
Pasanisi Annamaria	Medico Chirurgo	Ematologia	Dirigente Medico presso UOC Ematologia con trapianto PO Perrino Brindisi
Zizzo Carmela	Biotecnologie Mediche	-	Primo Ricercatore Istituto per la Ricerca e l'Innovazione Biomedica Consiglio Nazionale delle Ricerche Palermo