



EVE-LAB FORMAZIONE SRL

Provider ECM n° 5306

FILE UNICO

MALATTIA DI POMPE A ESORDIO TARDIVO (LOPD): MISURARE LA FUNZIONE, ASCOLTARE IL PAZIENTE

SCALE FUNZIONALI, PATIENT-REPORTED OUTCOMES E PERCORSI CONDIVISI

FINALITÀ DEL CORSO

La malattia di Pompe, o glicogenosi di tipo II, è una patologia neuromuscolare rara, multisistemica e progressiva. Nella forma a esordio tardivo, Late-Onset Pompe Disease – LOPD, il coinvolgimento della muscolatura prossimale, assiale e respiratoria determina una progressiva compromissione della mobilità, della deambulazione, dei trasferimenti, della resistenza allo sforzo e dell'autonomia nelle attività quotidiane.

L'elevata eterogeneità della presentazione clinica, della progressione e della risposta ai trattamenti rende complesso il monitoraggio longitudinale del paziente. Le modificazioni clinicamente rilevanti possono infatti interessare domini differenti e non essere adeguatamente rappresentate da una singola misura funzionale.

La valutazione della LOPD richiede pertanto un approccio multidimensionale, capace di integrare esame clinico, misure di forza, scale motorio-funzionali, test temporizzati, prove di resistenza e Patient-Reported Outcomes – PRO, che rilevano direttamente sintomi, limitazioni e cambiamenti percepiti dal paziente.

Il corso nasce dalla necessità di approfondire e rendere più omogeneo l'utilizzo delle principali misure di valutazione nella LOPD, focalizzandosi su tre aspetti:

1. Valutazione motorio-funzionale: Analizzare i principali domini da considerare nel monitoraggio del paziente — forza, funzione assiale e prossimale, trasferimenti, deambulazione, equilibrio, resistenza e autonomia — e gli strumenti più appropriati nelle diverse fasi della malattia.
2. Standardizzazione delle procedure: Approfondire gli aspetti metodologici che influenzano affidabilità e riproducibilità delle misurazioni, tra cui modalità di somministrazione, istruzioni, posizionamento, uso degli ausili e registrazione dei risultati.
3. Integrazione delle Patient-Reported Outcomes: Valorizzare il contributo diretto del paziente attraverso strumenti in grado di rilevare affaticabilità, dolore, difficoltà respiratorie, limitazioni nelle attività quotidiane, partecipazione e qualità di vita, integrandoli con le misure oggettive di performance.

La pluralità degli strumenti disponibili e la variabilità delle modalità di somministrazione possono ridurre la confrontabilità delle valutazioni eseguite nel tempo, da operatori o centri differenti.

È quindi necessario sviluppare competenze teoriche, pratiche e metodologiche, affinché scale e prove funzionali siano selezionate e utilizzate in modo appropriato, riproducibile e coerente con le caratteristiche del singolo paziente. Il confronto tra esperti e professionisti coinvolti nella presa in carico clinica e riabilitativa della LOPD mira a:

- approfondire potenzialità e limiti delle principali misure funzionali;
- migliorare qualità e riproducibilità delle valutazioni;
- integrare i dati clinici con la prospettiva del paziente;
- favorire un linguaggio condiviso tra i professionisti coinvolti;
- individuare elementi comuni per orientare la scelta e l'utilizzo degli strumenti nella pratica clinica.

EVE-LAB FORMAZIONE SRL

Provider n° 5306

Sede legale e Operativa: Viale Dei Mille, 137 - 50131 Firenze

C.F. – P.IVA 06579720480



EVE-LAB FORMAZIONE SRL

Provider ECM n° 5306

Il corso si propone di promuovere un modello di valutazione integrato, multidimensionale e centrato sulla persona, superando un approccio basato sulla semplice somma di singoli test. La corretta selezione e somministrazione delle scale funzionali, insieme all'integrazione delle PRO, è essenziale per monitorare l'evoluzione della malattia e la risposta ai trattamenti, definire obiettivi riabilitativi personalizzati e orientare la presa in carico verso aspetti realmente significativi per la vita quotidiana del paziente con LOPD.

DATA E SEDE DURATA

17 ottobre 2026

Sede del corso: Fondazione UILDM Lazio onlus, Via Prospero Santacroce, 5, Roma

Orario incontri: 08.00 – 17.30

Ore formative: 7

QUOTA DI PARTECIPAZIONE/SPONSOR

Il convegno è gratuito ed è riservato a 50 partecipanti ammessi secondo l'ordine di iscrizione.

Elenco Sponsor:

SANOFI

PROFESSIONI E DISCIPLINE

Professione	Disciplina
LOGOPEDISTA	LOGOPEDISTA
TERAPISTA OCCUPAZIONALE	TERAPISTA OCCUPAZIONALE
PSICOLOGO	PSICOTERAPIA; PSICOLOGIA
MEDICO CHIRURGO	CARDIOLOGIA; GENETICA MEDICA; MALATTIE METABOLICHE E DIABETOLOGIA; MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO; MEDICINA FISICA E RIABILITAZIONE; MEDICINA INTERNA, NEUROLOGIA, NEUROPSICHIATRIA INFANTILE, MEDICO MEDICINA GENERALE
FISIOTERAPISTA	FISIOTERAPISTA
INFERMIERE	INFERMIERE
TERAPISTA DELLA NEURO E PSICOMOTRICITÀ DELL'ETÀ EVOLUTIVA	TERAPISTA DELLA NEURO E PSICOMOTRICITÀ DELL'ETÀ EVOLUTIVA
EDUCATORE PROFESSIONALE	EDUCATORE PROFESSIONALE

DOCENTI

ELISA AUGELLI
MARTA BRIGANTI
MASSIMILIANO FILOSTO
LORENZO MAGGI
LILIANA VERCELLI

EVE-LAB FORMAZIONE SRL

Provider n° 5306

Sede legale e Operativa: Viale Dei Mille, 137 - 50131 Firenze

C.F. – P.IVA 06579720480



EVE-LAB FORMAZIONE SRL

Provider ECM n° 5306

TIZIANA MONGINI
OLIMPIA MUSUMECI
GUIDO ALESSANDRO PRIMIANO
SABRINA RAVAGLIA,
GIULIA RICCI
ORNELLA ROBERTAZZI
ENRICA ROLLE
CRISTINA SANCRICCA
SERENELLA SERVIDEI
ANTONIO TOSCANO

COMITATO SCIENTIFICO DEL CORSO:

RESPONSABILE SCIENTIFICO:
GUIDO PRIMIANO
CRISTINA SANCRICCA

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

LENA Italy Srl

Sede Legale

Via Vittor Pisani, 6 – 20124 Milano

Sede Operativa

Via Caduti di Marcinelle 11, 20134 Milano

Telefono: +39 02 3658 4730

E-mail: info@lenagroup.eu

P. IVA: 06925150960

PROGRAMMA

8.00 – 8.30

Registrazione dei partecipanti

8.30 – 8.45

APERTURA DEI LAVORI E SALUTI DI BENVENUTO

Cristina Sancricca, Guido Alessandro Primiano, Serenella Servidei

SESSIONE 1 – LA MALATTIA DI POMPE AD ESORDIO TARDIVO - LOPD: INQUADRAMENTO CLINICO ED EVOLUZIONE DELLA MALATTIA

Moderatori: Antonio Toscano, Serenella Servidei

8.45 – 9.15

La malattia di Pompe a esordio tardivo: caratteristiche cliniche ed evoluzione del coinvolgimento motorio e respiratorio

Olimpia Musumeci

9.15 – 9.25

Discussione

SESSIONE 2 – LA VALUTAZIONE MOTORIO-FUNZIONALE NELLA LOPD

EVE-LAB FORMAZIONE SRL

Provider n° 5306

Sede legale e Operativa: Viale Dei Mille, 137 - 50131 Firenze

C.F. – P.IVA 06579720480



EVE-LAB FORMAZIONE SRL

Provider ECM n° 5306

Moderatori: *Tiziana Mongini, Guido Alessandro Primiano*

9.25 – 9.45

Scale motorio-funzionali e prove temporizzate nella LOPD: strumenti disponibili e applicazione nella pratica clinica

Giulia Ricci

9.45 – 10.05

Dalla scala al paziente: metodologia, standardizzazione e criticità nella somministrazione delle prove funzionali

Marta Briganti, Errica Rolle

Contributi video ed esempi pratici di valutazione.

10.05 – 10.15

Discussione

10.15 – 10.20

Pausa caffè

SESSIONE 3 – NUOVI STRUMENTI E PROSPETTIVA DEL PAZIENTE

Moderatori: *Lorenzo Maggi, Sabrina Ravaglia*

10.20 – 10.40

Oltre le scale tradizionali: nuove tecnologie e nuovi strumenti di assessment nella LOPD

Massimiliano Filosto

10.40 – 11.00

Patient-Reported Outcomes nella LOPD: strumenti disponibili e significato clinico

Liliana Vercelli

11.00 – 11.20

Patient-Reported Outcomes nella LOPD: il punto di vista del paziente e i risultati della survey

Cristina Sancricca

11.20 – 11.30

Discussione e introduzione alle attività pratiche

SESSIONE 4 – LABORATORI PRATICI DI VALUTAZIONE E TRATTAMENTO RIABILITATIVO

I partecipanti saranno suddivisi in due gruppi e prenderanno parte, a rotazione, ad attività pratiche svolte con il coinvolgimento di pazienti con differenti livelli di compromissione funzionale.

11.30 – 12.30 | PRIMA ROTAZIONE

Gruppo A

Valutazione funzionale del paziente deambulante con compromissione lieve

Somministrazione pratica delle principali scale e prove motorio-funzionali, con particolare attenzione alle modalità di esecuzione, alle istruzioni fornite al paziente, alla standardizzazione delle procedure e all'osservazione dei compensi motori.

Tutor: *Elisa Augelli*

Gruppo B

Trattamento riabilitativo del paziente deambulante con compromissione lieve



EVE-LAB FORMAZIONE SRL

Provider ECM n° 5306

Dimostrazione pratica di un intervento riabilitativo finalizzato al mantenimento della mobilità, della forza funzionale e dell'autonomia, con attenzione a stretching, allungamento, attività motoria e gestione dell'affaticabilità.

Tutor: *Ornella Robertazzi*

12.30 – 13.30

Pausa pranzo

13.30 – 14.30 | SECONDA ROTAZIONE

I due gruppi si scambiano:

Gruppo A: trattamento riabilitativo del paziente deambulante con compromissione lieve;

Gruppo B: valutazione funzionale del paziente deambulante con compromissione lieve.

14.30 – 15.30 | TERZA ROTAZIONE

Gruppo A

Valutazione funzionale del paziente con compromissione motoria più avanzata

Applicazione e adattamento delle scale e delle prove funzionali nel paziente deambulante con difficoltà o non deambulante, con attenzione alla funzione assiale e prossimale, ai passaggi posturali, ai trasferimenti, all'utilizzo degli ausili e alle autonomie residue.

Tutor: *Elisa Augelli*

Gruppo B

Trattamento riabilitativo del paziente con compromissione motoria più avanzata

Dimostrazione pratica di un trattamento individualizzato comprendente mobilizzazione, stretching, prevenzione delle retrazioni, gestione posturale, facilitazione dei trasferimenti e mantenimento delle autonomie residue.

Tutor: *Ornella Robertazzi*

15.30 – 16.30 | QUARTA ROTAZIONE

I due gruppi si scambiano:

Gruppo A: trattamento riabilitativo del paziente con compromissione motoria + avanzata;

Gruppo B: valutazione funzionale del paziente con compromissione motoria più avanzata.

SESSIONE 5 – SINTESI DEI CONTENUTI RIABILITATIVI E CONCLUSIONI

16.30 – 17.00

Dalla valutazione funzionale al trattamento riabilitativo: sintesi e considerazioni conclusive

Ripresa dei principali contenuti emersi nel corso della giornata e durante le attività pratiche, con particolare attenzione a:

- scelta e applicazione delle scale motorio-funzionali;
- differenze legate ai diversi livelli di compromissione clinica;
- osservazione delle strategie compensatorie;
- personalizzazione del trattamento riabilitativo;
- integrazione tra valutazione, obiettivi terapeutici e bisogni del paziente.

Marta Briganti, Enrica Rolle

17.00 – 17.30

Verifica dell'apprendimento ECM

17.30

Conclusioni e chiusura dei lavori

Cristina Sancricca, Guido Alessandro Primiano

EVE-LAB FORMAZIONE SRL

Provider n° 5306

Sede legale e Operativa: Viale Dei Mille, 137 - 50131 Firenze

C.F. – P.IVA 06579720480



EVE-LAB FORMAZIONE SRL

Provider ECM n° 5306

GESTIONE DELLA PRESENZA IN AULA

Foglio firma

CURRICULUM PROFESSIONALE DEI RELATORI

Tutti i relatori hanno sottoscritto una certificazione riguardante l'eventuale conflitto di interessi, garantendo la completa indipendenza delle loro relazioni. Nell'ambito delle proprie competenze, le relazioni svolte, durante il corso, hanno esclusivamente scopo scientifico e di aggiornamento tecnico, normativo o legislativo.

È esclusa ogni finalità commerciale, politica, sindacale o, in qualsiasi modo, estranea alla formazione, tutti i relatori ne garantiscono il rispetto e la loro totale indipendenza, nell'ambito formativo, a prescindere da ogni eventuale conflitto di interessi o rapporto con aziende. I curriculum sono inseriti in forma breve per i limiti di dimensioni del file di accreditamento. Sono a disposizione presso il provider su specifica richiesta.

CURRICULUM VITE DOCENTI

NOME E COGNOME	PROFESSIONE	SPECIALIZZAZIONE	AFFILIAZIONE	DESCRIZIONE ATTIVITÀ PROFESSIONALE/FORMATIVA
AUGELLI ELISA	Fisioterapista	Fisioterapia	Fondazione Don Gnocchi / Fondazione UILDM Lazio	Laureata in Fisioterapia presso Sapienza Università di Roma, ha completato la formazione in Riabilitazione Posturale secondo il metodo Mezières e sta frequentando il Master di I Livello in Osteopatia nelle disfunzioni neuromuscoloscheletriche (EOM). Svolge la propria attività come fisioterapista presso Fondazione Don Gnocchi e Fondazione UILDM Lazio, occupandosi di riabilitazione ortopedica, neurologica, posturale e terapia manuale.
BRIGANTI MARTA	Fisioterapista	Fisioterapia	Fondazione UILDM Lazio	Fisioterapista specializzata nella riabilitazione degli adulti. La sua attività professionale si svolge presso la Fondazione UILDM Lazio, dove offre trattamenti riabilitativi mirati e supporto a pazienti con patologie neuromuscolari e disabilità motorie.

EVE-LAB FORMAZIONE SRL

Provider n° 5306

Sede legale e Operativa: Viale Dei Mille, 137 - 50131 Firenze

C.F. - P.IVA 06579720480



EVE-LAB FORMAZIONE SRL

Provider ECM n° 5306

FILOSTO MASSIMILIANO	Medico Chirurgo	Neurologia	Università degli Studi di Brescia / ASST Spedali Civili di Brescia / Centro Clinico NeMO Brescia	Professore Associato di Neurologia presso l'Università degli Studi di Brescia, Direttore della Scuola di Specializzazione in Neurologia e Direttore del Centro Clinico NeMO Brescia per le Malattie Neuromuscolari. Ha conseguito il Dottorato di Ricerca in Neuroscienze e svolto attività di ricerca presso la Columbia University di New York.
MAGGI LORENZO	Medico chirurgo	Neurologia	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta", Milano	Neurologo specializzato presso l'Università degli Studi di Milano, è Responsabile della Struttura Complessa Malattie Muscolari e Atrofie Muscolari Spinali della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta" di Milano. È principal investigator di numerosi studi clinici internazionali e ricopre incarichi di coordinamento all'interno dell'European Reference Network for Neuromuscular Diseases (ERN-NMD) e dell'Associazione Italiana di Miologia.
MONGINI TIZIANA	Medico Chirurgo	Neurologia	Università degli Studi di Torino / AOU Città della Salute e della Scienza di Torino	Professoressa Associata di Neurologia presso l'Università degli Studi di Torino e Responsabile della Struttura Semplice Malattie Neuromuscolari dell'AOU Città della Salute e della Scienza di Torino. Svolge attività clinica e di ricerca nell'ambito delle malattie neuromuscolari, con particolare interesse per le distrofie muscolari, le miopatie metaboliche e mitocondriali, le miopatie infiammatorie.
MUSUMECI OLIMPIA	Medico Chirurgo	Neurologia	IRCCS Policlinico San Martino Genova	Professoressa Associata di Neurologia. Esperta in malattie neuromuscolari e metaboliche rare. Svolge attività clinica e di ricerca focalizzata sulle miopatie e sulle malattie da accumulo di glicogeno.
PRIMIANO GUIDO ALESSANDRO	Medico Chirurgo	Neurologia	Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS / Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma	Neurologo e Dirigente Medico presso la UOC di Neurofisiopatologia della Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS di Roma. Ha conseguito il Dottorato di Ricerca in Neuroscienze e svolto attività di ricerca presso il Brain and Mind Research Institute della Weill Cornell Medicine di New York.

EVE-LAB FORMAZIONE SRL

Provider n° 5306

Sede legale e Operativa: Viale Dei Mille, 137 - 50131 Firenze

C.F.- P.IVA 06579720480



EVE-LAB FORMAZIONE SRL
Provider ECM n° 5306

RAVAGLIA SABRINA	Medico Chirurgo	Neurologia	Università degli studi di Pavia / IRCCS "C. Mondino", Pavia	Responsabile del Centro Malattie Neuromuscolari dell'Adulto presso la Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C. Mondino" di Pavia. Ha conseguito il Dottorato di Ricerca in Scienze Neurologiche e svolge attività clinica e di ricerca nell'ambito delle malattie neuromuscolari e rare.
RICCI GIULIA	Medico Chirurgo	Neurologia	AOUP Pisa (Azienda Ospedaliero- Universitaria Pisana)	Ricercatrice e neurologa presso l'Università di Pisa. Specializzata in distrofie muscolari (in particolare FSD e Miopatie Metaboliche) e genetica delle malattie neuromuscolari
ROBERTAZZI ORNELLA	Fisioterapista	Fisioterapia	Associazione Italiana Sindromi Neurodegenerative e Metaboliche / Fondazione Onlus, Roma	Laurea in Fisioterapia ed esperta in riabilitazione neuromotoria e respiratoria nelle malattie rare e neurodegenerative. Svolge attività clinica, di consulenza e coordinamento dei programmi riabilitativi personalizzati presso strutture specializzate e organizzazioni Onlus a Roma, collaborando a stretto contatto con team multidisciplinari per il mantenimento dell'autonomia e il miglioramento della qualità della vita dei pazienti affetti da patologie complesse. È attivamente impegnata nella formazione dei caregiver e nella divulgazione di linee guida per la gestione domiciliare delle disabilità motorie.
ROLLE ENRICA	Terapista della Neuro e Psicomotricità dell'Età Evolutiva (TNPEE)	Terapia della Neuro e Psicomotricità dell'Età Evolutiva	Università degli studi di Torino / Ospedale Infantile Regina Margherita	Laureata in Terapia della Neuro e Psicomotricità dell'Età Evolutiva e con Laurea Magistrale in Scienze Riabilitative delle Professioni Sanitarie presso l'Università degli Studi di Torino. Da oltre quindici anni opera presso l'Ospedale Infantile Regina Margherita di Torino, dove svolge attività clinica e di ricerca nell'ambito della riabilitazione neuropsichiatrica pediatrica. Clinical evaluator in studi multicentrici nazionali e internazionali, docente e formatrice in ambito universitario e professionale



EVE-LAB FORMAZIONE SRL

Provider ECM n° 5306

SANCRICCA CRISTINA	Medico Chirurgo	Neurologia	Policlinico Gemelli / Centro Clinico NEMO Roma / Fondazione UILDM - Roma	medico specialista in neurologia. Ricopre attualmente il ruolo di Direttore Sanitario presso la Fondazione UILDM LAZIO onlus. Le sue competenze si concentrano principalmente sulla neurologia e la gestione sanitaria in ambito UILDM
SERVIDEI SERENELLA	Medico Chirurgo	Neurologia	Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS / Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma	Professoressa Associata di Neurologia presso l'Università Cattolica del Sacro Cuore e Direttore della UOC di Neurofisiopatologia della Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS di Roma. Svolge attività clinica, diagnostica e di ricerca con particolare interesse per le malattie neuromuscolari, mitocondriali, neuro metaboliche e neurologiche rare. È referente di reti europee dedicate alle malattie rare.
TOSCANO ANTONIO	Medico Chirurgo	Neurologia	Università degli Studi di Messina / AOU Policlinico "G. Martino" di Messina	Professore Ordinario di Neurologia presso l'Università degli Studi di Messina, è Direttore della Stroke Unit dell'AOU Policlinico "G. Martino" e Direttore del Centro di Riferimento Regionale per le Malattie Neuromuscolari Rare. Ha svolto attività di ricerca post-dottorale presso il National Hospital for Nervous Diseases di Londra, dedicandosi alle malattie mitocondriali. Ricopre incarichi di rilievo in società scientifiche nazionali ed europee.
VERCELLI LILIANA	Medico Chirurgo	Neurologia	AOU Città della Salute e della Scienza di Torino – Molinette - Torino	Neurologa afferente al Centro Malattie Neuromuscolari di Torino. Si occupa di diagnostica clinica e biopsie muscolari per malattie rare e distrofie dell'adulto

EVE-LAB FORMAZIONE SRL

Provider n° 5306

Sede legale e Operativa: Viale Dei Mille,137 - 50131 Firenze

C.F.- P.IVA 06579720480