

“DECODE THE RARE **Riconoscere e gestire ASMD e la malattia di Gaucher”**

PROGRAMMA

Primo Incontro – RES: 1 ottobre 26
Secondo Incontro – FAD: 26 gennaio 27
Terzo Incontro – FAD: 11 maggio 27
Quarto Incontro – RES: 7 ottobre 27
FSC: dal 02 ottobre 26 al 02 ottobre 27

I INCONTRO RES **HOTEL ALBANI FIRENZE** **01 ottobre 2026**

10:30– 11:00	Registrazione dei partecipanti
11:00– 11:10	Definizione degli obiettivi del progetto e rationale del progetto <i>Stefano Gitto</i>
11:10– 11:40	Lezione Magistrale Malattie epatologiche rare: contesto <i>Fabio Marra</i> Introduce: <i>Stefano Gitto</i>
11:40– 12:00	Le malattie da accumulo lisosomiale: classificazione, epidemiologia e impatto clinico <i>Fabio Nascimbeni</i>
12:00– 12:20	Manifestazioni epatiche e gastroenterologiche in Gaucher e ASMD: dalla steatosi all'epatopatia <i>Stefano Gitto</i>
12:20– 12:35	Esperienza di pratica clinica Rosario La Delfa
12:35– 13:15	Discussione sui temi trattati
13:15– 14:15	Pausa pranzo
14:15– 14:35	Criteri diagnostici, biomarcatori e diagnosi molecolare <i>Carmela Zizzo</i>



14:35– 15:00	Diagnosi differenziale e algoritmi diagnostici nell'ambulatorio epatologico <i>Stefano Gitto</i>
15:00– 15:20	Gestione terapeutica di Gaucher e ASMD <i>Fabio Nascimbeni</i>
15:20– 16:00	Discussione sulla gestione terapeutica di Gaucher e ASMD
16:00– 16:15	Coffee Break
16:15– 16:35	Follow-up del paziente: monitoraggio multidisciplinare <i>Fabio Nascimbeni</i>
16:35– 16:50	Condivisione del materiale del progetto <i>Stefano Gitto</i>
16:50– 17:10	Indicazioni operative e prossimi step <i>Stefano Gitto</i>
17:10– 18:00	Aspetti pratici nella gestione clinica: confronto aperto <i>Stefano Gitto - Fabio Nascimbeni - Carmela Zizzo</i>
18:00– 18:15	Take-home messages e chiusura dei lavori <i>Stefano Gitto</i>

II INCONTRO
LIVE WEBINAR (FAD SINCRONA)
26 gennaio 27

15:30– 15:45	Ripresa obiettivi del progetto <i>Stefano Gitto</i>
15:45– 16:15	Overview e caratteristiche cliniche dei sospetti inviati al laboratorio <i>Carmela Zizzo</i>
16:15– 17:30	Condivisione dei casi sospettati/accertati dai discendenti mediante test di screening DBS <i>Moderatore: Fabio Nascimbeni</i>
17:30– 18:15	Individuazione di correttivi e strategie di intervento <i>Stefano Gitto</i>



18:15- 18:30 Indicazioni per i prossimi step
Stefano Gitto

II INCONTRO
LIVE WEBINAR (FAD SINCRONA)
11 maggio 27

15:30- 15:45 Ripresa obiettivi del progetto
Stefano Gitto

15:45- 16:15 Overview e caratteristiche cliniche dei sospetti inviati al laboratorio
Carmela Zizzo

16:15- 17:30 Condivisione dei casi sospettati/accertati dai discendenti mediante test di screening DBS
Moderatore: Fabio Nascimbeni

17:30- 18:15 Individuazione di correttivi e strategie di intervento
Stefano Gitto

18:15- 18:30 Indicazioni per i prossimi step
Stefano Gitto

II INCONTRO RES
HOTEL ALBANI FIRENZE
07 ottobre 2027

10:30- 11:00 Registrazione dei partecipanti

11:00- 11:15 Apertura istituzionale e benvenuto
Stefano Gitto

11:15- 11:30 Obiettivi del progetto: dove eravamo, dove siamo arrivati
Stefano Gitto

11:30- 12:00 Lettura magistrale
Dalla ricerca traslazionale alla pratica clinica: uno sguardo sul futuro
Fabio Marra
introduce Stefano Gitto

12:00- 12:30 Sintesi del percorso formativo annuale: i contenuti chiave
Fabio Nascimbeni



12:30– 12:45	I sospetti diagnostici intercettati: analisi degli esiti a fine percorso <i>Carmela Zizzo</i>
12:45– 13:00	Discussione sui temi trattati <i>Stefano Gitto - Fabio Nascimbeni - Carmela Zizzo</i>
13:00 – 14:00	Pausa pranzo
14:00– 15:45	Presentazione delle esperienze più emblematiche da parte dei partecipanti
14:45– 15:00	Discussione e commento <i>Stefano Gitto - Fabio Nascimbeni</i>
15:00– 15:45	Discussione plenaria guidata dei dati raccolti (prima parte): • Tempi di diagnosi • Confronto tra esperienze cliniche e variabilità dei percorsi • Criticità emerse • Punti di convergenza <i>Stefano Gitto - Fabio Nascimbeni (con partecipazione di tutti)</i>
15:45– 16:00	Coffee Break
16:00– 16:30	Discussione plenaria guidata (seconda parte): • Identificazione delle best practice emerse • Definizione dei nodi critici da risolvere • Proposte operative per il miglioramento del percorso <i>Stefano Gitto - Fabio Nascimbeni (con partecipazione di tutti)</i>
16:30– 17:45	Confronto clinico strutturato: costruzione condivisa delle raccomandazioni, sintesi e definizione dei key point operativi <i>Stefano Gitto - Fabio Nascimbeni (con partecipazione di tutti)</i>
17:45– 18:10	Proposta di redazione condivisa del documento finale: PDTA per Gaucher e ASMD in Toscana <i>Coordinatore: Stefano Gitto (con partecipazione di tutti)</i>
18:10– 18:20	Take-home messages e chiusura scientifica <i>Stefano Gitto - Fabio Nascimbeni</i>
18:20 – 18:30	Considerazioni conclusive e chiusura dei lavori <i>Stefano Gitto</i>



PROGRAMMA DELLA FORMAZIONE SUL CAMPO (FSC)

Tipologia ECM: Formazione Sul Campo – Training Individualizzato (Tipologia 4.1)

Durata complessiva: 1 anno

INIZIO TRAINING: 02 ottobre 2026

FINE TRAINING: 02 ottobre 2027

ATTIVITÀ PRATICA OPERATIVA

(n. ore globali: 10 ore totali – calcolate come 120 min x 5 quesiti clinico-diagnostici complessivi)

Il percorso formativo sul campo si articola sulla gestione complessa di 5 quesiti diagnostico-differenziali per ciascun discente.

Il tempo stimato per l'analisi, lo screening e la definizione di ogni singolo caso è di 2 ore (120 minuti), suddiviso in tre fasi cliniche e procedurali distinte:

45 min | Fase 1: Fenotipizzazione Clinica e Diagnosi Differenziale

Inquadramento specialistico del paziente afferente all'ambulatorio epatologico/gastroenterologico con segni sfumati. Analisi retrospettiva della storia clinica, valutazione delle red flags (es. epatosplenomegalia idiopatica, piastrinopenia, alterazioni del profilo lipidico, familiarità per patologie neurodegenerative o emolinfopoietiche) ed esclusione guidata delle cause di epatopatia comune. Compilazione della scheda anamnestica

30 min | Fase 2: Counseling del Paziente, Gestione Logistica DBS e Spedizione
Sessione di counseling dedicato al paziente per l'illustrazione del sospetto diagnostico di malattia da accumulo lisosomiale (Gaucher/ASMD). Raccolta e sigla del consenso informato specifico per il test genetico/enzimatico. Esecuzione tecnica del DBS, gestione dei tempi di asciugatura, confezionamento a norma del campione biologico e attivazione della procedura di spedizione logistica verso il laboratorio di riferimento nazionale (IRIB-CNR di Palermo).

45 min | Fase 3: Audit Clinico Multidisciplinare, Integrazione Referto e Follow-up. Ricezione del referto da Palermo. Interpretazione critica del dato biologico in condivisione con i Tutor di progetto (Prof. S. Gitto / Prof. F. Nascimbeni/ Prof.ssa Zizzo). Definizione della strategia di gestione sia in caso di positività sia in caso di negatività.

MODALITÀ DI VERIFICA E VALUTAZIONE DELLA FSC

L'attività sul campo verrà costantemente monitorata attraverso la piattaforma Cloud dedicata, dove i discenti registreranno i passaggi chiave dei 5 quesiti e l'avvenuto invio dei DBS. L'avanzamento dei percorsi diagnostici e le criticità logistiche o cliniche emerse saranno oggetto di discussione collegiale durante i due webinar FAD intermedi (26 gennaio 2027 e 11 maggio 2027).

Il valore formativo del training risiede nell'applicazione rigorosa dell'algoritmo di screening e nell'ottimizzazione del ragionamento clinico sulle malattie rare: pertanto, l'attività e le ore dedicate saranno validate e certificate indipendentemente dall'esito (positivo o negativo) del test DBS, valorizzando appieno l'impegno del clinico nella diagnosi.



SEDE DI REALIZZAZIONE FSC

Il progetto, nel rispetto della normativa ECM riguardante la formazione sul campo, si svolgerà generando nuove conoscenze attraverso l'utilizzo di tecnologie informatiche da parte di ogni partecipante al gruppo di miglioramento, su cloud.

DESTINATARI: 6

MEDICO CHIRURGO: Medicina interna, Ematologia, Gastroenterologia, Radiologia

I professionisti coinvolti saranno 6 clinici, provenienti da centri della regione Toscana, quali indicativamente:

1. UOC Gastroenterologia ed epatologia - USL Toscana Nordovest Ospedale Versilia, Camaiore (LU)
2. UO Epatologia, Stabilimento di Cisanello - Azienda Ospedaliero Universitaria, Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana, Pisa
3. Gastroenterologia - AOU Careggi, Firenze
4. Gastroenterologia ed Endoscopia Digestiva Ospedale San Giuseppe, Empoli
5. Medicina Interna ed Epatologia, AOU Careggi, Firenze
6. Gastroenterologia ed Endoscopia digestiva - Ospedale San Donato, Arezzo

Responsabile Scientifico

Prof. Stefano Gitto

Professore Associato presso il Dipartimento di Medicina Sperimentale e Clinica dell'Università degli Studi di Firenze

FACULTY

Prof. Stefano Gitto - Università degli Studi di Firenze

Rosario La Delfa - Azienda Ospedaliero-Universitaria Careggi di Firenze

Fabio Marra - Università degli Studi di Firenze

Prof. Fabio Nascimbeni - Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia

Prof.ssa Carmela Zizzo - Istituto per la Ricerca e l'Innovazione Biomedica (IRIB) del Consiglio Nazionale delle Ricerche (CNR) - Palermo



RAZIONALE E OBIETTIVI

Le malattie da accumulo lisosomiale sono circa 50 disordini metabolici ereditari causati da carenza di enzimi lisosomiali, con conseguente accumulo di substrati non degradati. Un elemento comune è il ritardo diagnostico dovuto alla sovrapposizione dei sintomi con altre patologie.

La malattia di Gaucher (GD) è il più frequente disordine autosomico recessivo da accumulo lisosomiale. Mutazioni nel gene GBA1 determinano deficit di glucocerebrosidasi e accumulo tossico di glucosilceramide nel sistema reticoloendoteliale.

Il Deficit di sfingomielinasi acida (ASMD), precedentemente noto come malattia di Niemann Pick A/B, è anch'esso autosomico recessivo. Mutazioni nel gene SMPD1 causano deficit di sfingomielinasi acida e accumulo di sfingomielina nel sistema fagocitico mononucleare e negli epatociti.

Clinicamente, malattia di Gaucher e ASMD presentano caratteristiche sovrapponibili: età di esordio simile e sintomi comuni quali splenomegalia, epatomegalia, diatesi emorragica, ritardo di crescita, anemia, trombocitopenia, osteopenia, osteoalgia, disturbi addominali e astenia. Questa sovrapposizione contribuisce al ritardo diagnostico e a manifestazioni cliniche severe.

Per ridurre i tempi diagnostici è essenziale potenziare il sospetto clinico e ricorrere a un approccio diagnostico parallelo mediante misurazione dell'attività enzimatica su sangue capillare essiccato (DBS) o leucociti freschi. La diagnosi può essere confermata con analisi genetica molecolare.

Una diagnosi precoce è determinante per una gestione ottimale di queste malattie rare, per le quali sono disponibili efficaci opzioni terapeutiche.

OBIETTIVI FORMATIVI

Generale

18 - Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica, ivi incluse le malattie rare e la medicina di genere

Specifici

- Accrescere la capacità di sospetto di GD e ASMD da parte degli specialisti, indicati nelle discipline di riferimento, in pazienti con diagnosi ecografica di splenomegalia e/o epatomegalia
- Ridurre il ritardo diagnostico nei pazienti con GD e ASMD
- Definire indicazioni operative circa l'algoritmo diagnostico ideale per i pazienti con GD e ASMD

Il corso in oggetto sarà realizzato in modalità blended, coniugando la formazione residenziale (RES) con la formazione a distanza (FAD) e prevederà:



- Due attività formative residenziali e due FAD in modalità sincrona ancorate al contesto lavorativo e ideate allo scopo di coinvolgere i partecipanti in un ruolo attivo con l'obiettivo di migliorare la pratica professionale e gli outcome clinici
- Il coinvolgimento di professionisti interfunzionali con competenze mediche specifiche nelle discipline per cui è accreditato l'incontro che parteciperanno ad iniziative prevalentemente mirate ad incrementare il sospetto diagnostico della GD e ASMD

STRUTTURA E DESCRIZIONE DEL PROGETTO

Il progetto formativo è strutturato secondo una metodologia blended, che integra formazione residenziale, formazione a distanza (FAD) sincrona e formazione sul campo, al fine di favorire un apprendimento continuo, contestualizzato e orientato al miglioramento della pratica clinica.

Il percorso prevede due eventi residenziali e due eventi FAD in modalità sincrona, organizzati in una sequenza didattica che alterna momenti di acquisizione delle conoscenze a fasi di applicazione nella pratica professionale.

L'impianto metodologico è finalizzato a coinvolgere i partecipanti in un ruolo attivo, promuovendo l'applicazione delle competenze acquisite nel contesto lavorativo e favorendo il consolidamento di percorsi diagnostici appropriati.

Nei periodi intercorrenti tra il primo evento residenziale e il primo webinar, tra il primo e il secondo webinar e tra il secondo webinar e l'evento residenziale conclusivo, i partecipanti saranno coinvolti in attività di formazione sul campo. Tali attività prevedono l'applicazione nella pratica clinica dei contenuti condivisi durante gli eventi formativi, mediante l'utilizzo di algoritmi diagnostici, di una scheda anamnestica strutturata e dell'identificazione delle principali red flag cliniche, con l'obiettivo di favorire il riconoscimento precoce dei pazienti eleggibili a un appropriato percorso diagnostico.

Le esperienze maturate durante le attività di formazione sul campo costituiranno oggetto di condivisione e discussione nei successivi momenti formativi, favorendo un processo di miglioramento continuo delle competenze professionali e dell'appropriatezza diagnostico-assistenziale, con ricadute attese sugli esiti clinici.

