

FORMAZIONE RESIDENZIALE ECM

RED FLAG DIAGNOSTICI MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE RARE A INTERESSAMENTO NEUROLOGICO DELL'ADULTO TRATTABILI: Fabry, Pompe, Gaucher, Mucopolisaccaridosi, Niemann-Pick tipo C, Alfa Mannosidosi

Pisa Centro Congressi Grand Hotel Duomo | 30 Novembre – 1 Dicembre 2026

PROGETTO LINEE GENERALI

RAZIONALE DEL PROGETTO

Le malattie lisosomiali rappresentano un gruppo eterogeneo di patologie genetiche rare caratterizzate da accumulo progressivo di substrati non degradati all'interno dei lisosomi, con conseguente danno multisistemico. Tradizionalmente considerate condizioni a esordio pediatrico, tali patologie sono oggi sempre più riconosciute anche nell'età adulta, in particolare in ambito neurologico, grazie al miglioramento delle tecniche diagnostiche e alla maggiore consapevolezza clinica.

Negli ultimi due decenni, l'evoluzione delle conoscenze fisiopatologiche e l'introduzione di terapie disease-modifying, tra cui terapia enzimatica sostitutiva, chaperoni farmacologici e terapie di riduzione di sostrato, hanno profondamente modificato la storia naturale di diverse malattie lisosomiali. In particolare, condizioni quali malattia di Fabry, malattia di Pompe, malattia di Gaucher, mucopolisaccaridosi, malattia di Niemann-Pick tipo C, rappresentano oggi esempi paradigmatici di patologie neurologiche rare dell'adulto potenzialmente trattabili.

Nonostante tali progressi, il ritardo diagnostico rimane una criticità rilevante. L'esordio nell'adulto è frequentemente caratterizzato da fenotipi atipici, decorso lentamente progressivo e presentazioni cliniche frammentate, spesso interpretate come condizioni neurologiche più comuni (es. neuropatie periferiche idiopatiche, ictus criptogenetici, disturbi del movimento, decadimento cognitivo precoce). Questo determina una significativa sotto-diagnosi e un ritardo nell'avvio di trattamenti efficaci, con conseguente perdita di opportunità terapeutiche.

In questo contesto, l'identificazione di "red flag" cliniche assume un ruolo strategico per orientare il sospetto diagnostico nei diversi setting assistenziali (medicina generale, neurologia territoriale, centri specialistici), favorendo un invio appropriato ai percorsi diagnostici dedicati.

Parallelamente, la complessità e la sovrapposizione fenotipica con altre patologie neurologiche rendono indispensabile una strutturazione chiara della diagnosi differenziale alla luce delle evidenze attuali e dell'esperienza clinica.

A tale criticità si sommano l'eterogeneità dei percorsi diagnostico-terapeutici, la variabilità della pratica clinica e la disponibilità di evidenze scientifiche spesso frammentate, con conseguente difficoltà di trasferimento e applicazione nei contesti operativi.

Obiettivo dell'evento residenziale in oggetto è favorire il riconoscimento precoce e la gestione delle malattie neurologiche lisosomiali dell'adulto trattabili, attraverso:

- identificazione di red flag cliniche condivise
- definizione di criteri di diagnosi differenziale
- sistematizzazione delle opzioni terapeutiche disponibili
- promozione di percorsi assistenziali appropriati

FACULTY

Coordinatori Scientifici & Responsabile del Programma Formativo

- Massimiliano Filosto | Medico Chirurgo, Specialista in Neurologia, Professore Associato, Neurologia, Università degli Studi di Brescia, Brescia
- Michelangelo Mancuso | Medico Chirurgo, Specialista in Neurologia, Professore Associato, Neurologia, Università degli Studi di Pisa, Pisa

Relatori

- Massimiliano Filosto | Medico Chirurgo, Specialista in Neurologia, Professore Associato, Neurologia, Università degli Studi di Brescia, Brescia

- Michelangelo Mancuso | Medico Chirurgo, Specialista in Neurologia, Professore Associato, Neurologia, Università degli Studi di Pisa, Pisa
- Alessandro Burlina | Medico Chirurgo, Specialista in Neurologia, Dirigente Medico II Livello, UOC Neurologia, Ospedale di Bassano del Grappa, Bassano del Grappa (VI)
- Antonio Toscano | Medico Chirurgo, Specialista in Neurologia, Professore Ordinario, Neurologia, Università degli Studi di Messina, Messina

Destinatari

Pediatratri, neurologi, internisti, malattie del metabolismo

PROGRAMMA

30 NOVEMBRE – 1 DICEMBRE 2026

PRIMO GIORNO

10.50 – 11.00	APERTURA LAVORI & SALUTO DI BENVENUTO
	FOCUS 1
	CONSENSUS RED FLAG PER LA DIAGNOSI DI MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE A INTERESSAMENTO NEUROLOGICO
11.00 – 11.20	Il nostro percorso: obiettivi, risultati attesi vs risultati ottenuti Presentazione della strutturazione dell'incontro
11.20 – 11.30	Q&A
	FOCUS 2
	MALATTIA DI FABRY: red flag diagnostici
11.30-13.00	Presentazione e discussione degli statement approvati Discussione e votazione dei quesiti critici
13.00 - 14.00	Pausa
	FOCUS 3
	MALATTIA DI POMPE: red flag diagnostici
14.00-15.30	Presentazione e discussione degli statement approvati Discussione e votazione dei quesiti critici
	FOCUS 4
	MALATTIA DI GAUCHER: red flag diagnostici
15.30-17.00	Presentazione e discussione degli statement approvati Discussione e votazione dei quesiti critici
17.00-18.30	WRAP UP & NEXT STEP
18.30	CHIUSURA DEI LAVORI DEL PRIMO GIORNO

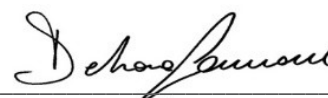
SECONDO GIORNO

08.50 – 09.00	APERTURA LAVORI 2° GIORNO e SUMMING UP PRIMO GIORNO
	FOCUS 5 MPS: red flag diagnostici
09.00-10.30	Presentazione e discussione degli statement approvati Discussione e votazione dei quesiti critici
10.30 - 11.00	Pausa caffè
	FOCUS 6 NIMANN PICK: red flag diagnostici
11.00-12.30	Presentazione e discussione degli statement approvati Discussione e votazione dei quesiti critici
12.30-13.00	WRAP UP
13.00 - 14.00	Pausa colazione di lavoro
	FOCUS 7 CONSENSUS RED FLAG MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE NEUROLOGICHE TRATTABILI: next step
14.00-15.30	Strategia di pubblicazione scientifica - Formalizzazione con Raccomandazione di Buona Pratica Clinica consensus based secondo le linee guida Istituto Superiore Sanità - Sviluppo di strumenti operativi (clinici e caregiver)
15.30-16.30	CONSIDERAZIONI CONCLUSIVE
16.30	CHIUSURA LAVORI

PCO & PROVIDER

Dialecticon srl

Sede Legale: Via Ceresio 6, 20154 Milano | Sede Operativa: Via G. Mascherpa 14, 20841 Carate Brianza (MB) |
segreteria@dialecticon.it



Dr Debora Cannone
Direttore Area Comunicazione e Formazione | Dialecticon srl