

## INFORMAZIONI ECM

ID EVENTO: 456351

CODICE PROVIDER: 622 (Start Promotion Srl)

OBIETTIVO NAZIONALE DI RIFERIMENTO: (2) LINEE GUIDA - PROTOCOLLI – PROCEDURE

CREDITI ASSEGNATI: 5,2 per l'anno 2025

## DESTINATARI FORMAZIONE

- Biologo
- Medico Chirurgo (Medicina Generale – medico di famiglia, Medicina Interna, Gastroenterologia, Ematologia e Oncologia)

Durante il Convegno, i partecipanti dovranno registrare la propria presenza in aula ad inizio e fine lavori attraverso il registro firme.

Per conseguire i crediti sarà necessario:

- garantire la propria presenza al 90% del tempo totale orario del congresso
- rispondere correttamente al 75% delle domande contenute nel questionario di valutazione

Il certificato relativo al conseguimento dei crediti ECM verrà inoltrato dal Provider Start Promotion esclusivamente a mezzo e-mail entro 90 giorni dalla fine del Convegno.

## SEDE DEL CORSO

Hotel Crowne Plaza Padova  
Via Po, 197  
35135 Padova PD

## SEGRETERIA ORGANIZZATIVA E PROVIDER ECM

Start Promotion Srl – Provider ECM ID622  
Via Soperga, 10 - 20127 Milano  
Tel.: +39 02 6707 1383  
Fax: +39 02 6707 2294  
Email: [info@startpromotion.it](mailto:info@startpromotion.it)  
Sito: [www.startpromotion.it](http://www.startpromotion.it)

# MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE: IL RUOLO DEL MMG

Padova, 4 ottobre 2025

Hotel Crowne Plaza

Con il contributo non condizionante di

**sanofi**

## RAZIONALE SCIENTIFICO

La malattia di Gaucher (GD) e l'ASMD (deficit di sfingomielinasi acida) sono due patologie da accumulo lisosomiale, multisistemiche e la cui diagnosi spesso subisce lunghi ritardi. Inoltre, la reale incidenza di queste malattie degenerative è generalmente sottostimata.

La GD è la più comune tra le malattie da accumulo lisosomiale. Si tratta di una malattia rara, cronica, progressiva, debilitante e multiorgano, di natura genetica autosomica recessiva causata dalla presenza di due varianti patogene del gene GBA. È caratterizzata da compromissione neurologica associata a quella sistemica. Tra le complicanze spesso associate alla GD vi sono il mieloma multiplo e altre malattie emato-oncologiche.

L'ASMD è un disordine da accumulo lisosomiale progressivo e multisistemico causato da varianti patogene del gene codificante l'enzima ASM. Questa malattia è clinicamente simile alla GD, ma si distingue per l'evoluzione verso la cirrosi epatica e la patologia cardiovascolare conseguente all'iperlipidemia.

L'interesse per la diagnosi precoce di queste patologie è rafforzato dal fatto che oggi sono disponibili terapie sicure ed efficaci, che rallentano la progressione della malattia e migliorano la qualità della vita dei pazienti. Questo evento formativo è rivolto ai Medici di Medicina Generale (MMG), con l'obiettivo di fornire una conoscenza di base sulla GD e sull'ASMD, e di valorizzare il loro ruolo nel percorso di diagnosi e trattamento precoce.

Durante l'incontro verranno quindi illustrate le caratteristiche cliniche delle due patologie e discussa una check-list diagnostica per aiutare i MMG a identificare eventuali pazienti da sottoporre all'attenzione del Medico Specialista, che potrà poi approfondire il sospetto diagnostico (ad esempio, un paziente con splenomegalia e piastrinopenia inspiegate dopo diverse valutazioni ed esami).

La collaborazione e la rete tra MMG e Specialisti è fondamentale per garantire una diagnosi e una presa in carico tempestiva, migliorando così la qualità della vita dei pazienti affetti da queste patologie rare.

## RESPONSABILI SCIENTIFICI

### Prof. Alberto Burlina

Centro Regionale Malattie Metaboliche Ereditarie della Regione Veneto e dell'UOC di Malattie Metaboliche Ereditarie del Dipartimento di Pediatria dell'Azienda Ospedaliera di Padova

### Dott. Nicola Vitturi

Unità Operativa Complessa Malattie del Metabolismo dell'Azienda Ospedale Università di Padova

## FACULTY

Alberto Burlina  
Vincenza Gragnaniello  
Luisa Maresca  
Alberto Rossetto

Laura Scribano  
Fabrizio Vianello  
Nicola Vitturi

## PROGRAMMA PRELIMINARE

|       |                                                                                                                                    |
|-------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 08:45 | <b>Introduzione e obiettivi della giornata</b><br>A. Burlina, N. Vitturi                                                           |
| 09:00 | <b>Le malattie da accumulo lisosomiale: i numeri, l'importanza della diagnosi precoce e il ruolo del laboratorio</b><br>A. Burlina |
| 09:20 | <b>Malattia di Gaucher e ASMD: presentazione clinica</b><br>N. Vitturi                                                             |
| 09:40 | <b>Complicanze viscerali</b><br>L. Scribano                                                                                        |
| 09:55 | <b>Complicanze ematologiche e onco-ematologiche</b><br>F. Vianello                                                                 |
| 10:10 | <b>Il trattamento della malattia di Gaucher e dell'ASMD</b><br>V. Gragnaniello                                                     |
| 10:30 | <b>COFFEE BREAK</b>                                                                                                                |
| 11:00 | <b>L'esperienza sul campo</b><br>N. Vitturi                                                                                        |
| 11:20 | <b>Malattia di Gaucher e ASMD: quali sfide per il MMG?</b><br>L. Maresca, A. Rossetto                                              |
| 11:35 | <b>L'importanza dei dati nella cartella clinica informatizzata</b><br>L. Maresca, A. Rossetto                                      |
| 11:50 | <b>Discussione</b><br>Tutti                                                                                                        |
| 12:40 | <b>Take home messages</b><br>A. Burlina, N. Vitturi                                                                                |
| 13:00 | <b>FINE DEI LAVORI</b>                                                                                                             |