Approcio multidisciplinare nella MALATTIA DI GAUCHER el'importanza della STRATEGIA TERAPEUTICA

ROMA 2 Luglio 2025

Università La Sapienza

RESPONSABILI SCIENTIFICI

Giovanna Palumbo

Michela Ribersani

Approccio multidisciplinare nellaMALATTIA DI GAUCHER el'importanza della STRATEGIA TERAPEUTICA

ROMA 2 Luglio 2025

Università La Sapienza

Razionale

Le malattie rare ematologiche non neoplastiche rappresentano un settore non trascurabile dell'ematologia.

La Malattia di Gaucher, la più comune malattia da accumulo lisosomiale, è una malattia rara, cronica, caratterizzata da aspecificità e non univocità dei sintomi pertanto è spesso non diagnosticata o diagnosticata in ritardo.

La patogenesi della malattia di Gaucher è correlata alle mutazioni del gene GBA1 che portano al deficit dell'attività enzimatica della ß-glucosidasi acida con fenotipi variabili.

La possibilità di disporre di test diagnostici e di screening neonatale, sempre più affidabili, anche per gruppi di pazienti fenotipicamente a rischio, unita alla disponibilità di terapie enzimatiche sostitutive o di riduzione del substrato ha modificato la storia naturale della malattia altrimenti invalidante.

L'incontro si propone di approfondire gli aspetti fisiopatogenetici, diagnostici e la necessità della gestione multidisciplinare delle manifestazioni cliniche della malattia.

Obiettivo

L'incontro si propone di approfondire gli aspetti fisiopatogenetici, diagnostici e la necessità della gestione multidisciplinare delle manifestazioni cliniche della malattia.

Faculty

- Alessia Angi Antonio Barbato Massimo Breccia Emanuele Cerulli Maria Francesca Conforti Giovanni Duro Valeria Filipponi Serena Gasperini
- Fiorina Giona Gaetano Giuffrida Francesca Leo Silvia Palladino Giovanna Palumbo Anna Maria Pasanisi Roberto Poscia Elena Procopio
- Michela Ribersani Cristina Santoro Giorgio Sforzini Luca Sicigliano Ambra Taglietti Gianmarco Tessari Elena Verrecchia Carmela Zizzo

Programma Mercoledì, 2 Luglio 2025

08.30-09.00 Registrazione dei partecipanti 09.00-09.30 Introduzione e Saluti delle Autorità *M. Breccia, M. Martelli, R. Poscia*

I SESSIONE: OVERVIEW SULLA MALATTIA DI GAUCHER

Moderatori: G. Duro, F. Giona

09.30-09.50	Dalla Fisiopatologia alla Diagnosi	L. Sicigliano
09.50-10.10	Le manifestazioni nell'età Pediatrica	A. Angi
10.10-10.30	Le manifestazioni nell'età Adulta	E. Verrecchia
10.30-10.50	Diagnostica Biochimica e Molecolare	C. Zizzo
10.50-11.00	Discussione sugli argomenti trattati	
11.00-11.30	Coffee break	

II SESSIONE: ASPETTI ONCOEMATOLOGICI Moderatori: M. Breccia, M. Ribersani

Le Complicanze Oncoematologiche	A.M. Pasanisi
Caso Clinico	A. Taglietti
Le Alterazioni Emocoagulative	C. Santoro
Caso Clinico	M.F. Conforti
Discussione sugli argomenti trattati	
	Caso Clinico Le Alterazioni Emocoagulative Caso Clinico

13.00-13.30 Colazione di Lavoro

III SESSIONE: FOCUS SULLA MALATTIA OSSEA E NEUROLOGICA Moderatori: G. Giuffrida, E. Procopio

14.00-14.20	Le manifestazioni ossee	S. Gasperini
14.20-14.30	Caso clinico	G. Sforzini
14.30-14.50	Le manifestazioni neurologiche	E. Cerulli
14.50-15.10	L'associazione tra Malattia di Parkinsons	
	e Malattia di Gaucher	F. Leo
15.10-15.30	Aspetti Psicologici	G. Tessari
15.30-15.45	Caso Clinico	V. Filipponi
15.45-16:00	Discussione sugli argomenti trattati	

IV SESSIONE: OVERVIEW SUL TRATTAMENTO

Moderatori: G. Palumbo, M. Ribersani

16.00-16.20	Approccio terapeutico differenziato	
	nella Malattia di Gaucher	A. Barbato
16.20-16.40	Il ruolo dei biomarcatori	S. Palladino
16.40-17.00	Conclusioni e Discussione sugli argomenti trattati	

RESPONSABILI SCIENTIFICI

Giovanna Palumbo

Michela Ribersani

ECM - EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA

Crediti ECM: 6 Durata formativa: 6 ore Professione: Medico chirurgo Discipline: Ematologia, Gastroenterologia, Medicina Generale, Medicina Interna, Oncologia, Pediatria N. partecipanti: 50 Obiettivo formativo 3: Documentazione clinica.

Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura

SEDE DEL CORSO

Università La Sapienza - Aula A1 Dipartimento di Scienze Odontostomatologiche e Maxillo Facciali Via Caserta, 6 - Roma

Modalità di iscrizione

Di seguito le istruzioni per iscriversi e partecipare in presenza:

1) Inquadrare il Qr Code o collegarsi al seguente link: https://infomed-ecm.it/event/1013/showCard

2) Cliccare su ISCRIVITI

3) Cliccare su **LOGIN** (se già registrato alla piattaforma In&fo&med) ed effettuare il login con le proprie credenziali.

4) Cliccare su **REGISTRATI** (se non iscritto alla piattaforma In&fo&med) per compilare la scheda anagrafica e procedere con l'iscrizione all'evento.

Compilazione Questionario ECM

Al termine dell'incontro, i partecipanti dovranno sostenere un Test di Valutazione a risposta multipla e compilare il Modulo di Qualità Percepita tramite la piattaforma: . numero massimo di tentativi a diposizione: 1 . soglia di superamento: 75% delle risposte corrette Test di Valutazione e Modulo di Qualità Percepita dovranno essere compilati entro le ore 24.00 del 05/07/2025.

> Provider ECM n. 275 e Segreteria Organizzativa

Con la sponsorizzazione non condizionante di







Via San Gregorio, 12 | 20124 MILANO (Italy) Tel. +39 338.3998597 giovanni.bondanini@infomed-online.it www.infomed-online.it