

Con il patrocinio di



**SIMMESN**

Società Italiana per lo studio  
delle Malattie Metaboliche Ereditarie  
e lo Screening Neonatale

# GauShare Days

PERCORSI DI DIAGNOSI E CURA DELLA MALATTIA DI GAUCHER

30 SETTEMBRE

**2025**

NH Catania Centro



## RAZIONALE SCIENTIFICO

La Malattia di Gaucher rappresenta allo stato delle conoscenze un modello prototipale che offre la possibilità di approfondire il capitolo delle Malattie da Accumulo Lisosomiale ovvero di un gruppo di disordini metabolici multisistemici, cronici, progressivi e con fenotipo variabile, causati da carenze di diversi componenti della funzione lisosomiale (almeno il 25% all'esordio in età pediatrica). Oggi la possibilità di disporre di test diagnostici e di screening, anche neonatali, sempre più affidabili, anche per gruppi di pazienti fenotipicamente a rischio, unita alla disponibilità di terapie enzimatiche sostitutive o di riduzione del substrato in grado di modificare la storia naturale di un numero crescente di pazienti, richiede una crescente attenzione da parte della comunità scientifica, soprattutto in ambito pediatrico. L'incontro si propone di approfondire aspetti legati allo screening neonatale, agli screening di popolazioni a rischio in età pediatrica e adulta, a metodi di monitoraggio della risposta alle terapie e a manifestazioni cliniche particolarmente severe quali quelle scheletriche. Esempi di *real-life* con la **presentazione di casi clinici paradigmatici** saranno l'occasione di **verificare l'applicabilità** delle relazioni previste e di **approfondirne aspetti peculiari** delle diverse fasce d'età neonatale, pediatrica e adulta.



# PROGRAMMA

09.30 Registrazione partecipanti

10.00 Stato dell'arte ed introduzione agli obiettivi formativi della giornata  
**G. Giuffrida, A. Pession**

## SESSIONE I - DIAGNOSI, FOLLOW-UP E SCREENING

**Moderazione: G. Giuffrida, A. Pession**

10.30 Manifestazioni cliniche della Malattia di Gaucher e diagnosi differenziale - Red flags di patologia  
**M. Spada**

10.55 Diagnosi precoce nel bambino  
**S. Savasta**

11.20 Diagnosi precoce nell'adulto  
**D. Noto**

11.45 Lettura magistrale:  
Le sinucleinopatie tra Gaucher e Parkinson  
**M. Ruggieri**

12.10 Discussione

12.40 Light Lunch

## SESSIONE II - IL RUOLO DEI BIOMARCATORI NELLA GESTIONE DEI PAZIENTI CON MALATTIA DI GAUCHER

**Moderazione: G. Giuffrida, A. Pession**

13.30 Screening neonatale  
**A. Burlina**

13.55 Lyso-Gb1: ruolo del biomarcatore nella pratica clinica  
**U. Markovic**

14.20 Manifestazioni scheletriche nella Malattia di Gaucher  
**S. Linari**

14:45 Discussione

## SESSIONE III - IL MONDO REALE

**Moderazione: G. Giuffrida, A. Pession**

15.15 Coinvolgimento osseo severo in paziente splenectomizzato: quando la diagnosi arriva in ritardo  
**S. Grasso**

15.45 La malattia di Gaucher nel paziente pediatrico: quando la diagnosi non è l'unica sfida  
**P. Laviola**

16.15 Crescere, convivere e invecchiare con la Malattia di Gaucher  
**S. Linari**

16.45 Conclusioni e Take Home Message  
**G. Giuffrida, A. Pession**

17.00 Chiusura dell'incontro scientifico

Compilazione del questionario ECM

# INFORMAZIONI

## RESPONSABILI SCIENTIFICI

### **Dott. Gaetano Giuffrida**

Coordinatore Centro di riferimento Regionale Malattie Rare Ematologiche  
Azienda Ospedaliero-Universitaria "Policlinico-S. Marco" di Catania

### **Prof. Andrea Pession**

Professore Alma Mater | DIMEC, Università degli Studi di Bologna

## FACULTY

**Prof. Alberto Burlina**, Pediatria, Padova (PD)

**Dott. Gaetano Giuffrida**, Ematologia, Catania (CT)

**Dott.ssa Stephanie Grasso**, Ematologia, Catania (CT)

**Dott. Paolo Laviola**, Pediatria, Catanzaro (CZ)

**Dott.ssa Silvia Linari**, Ematologia, Firenze (FI)

**Dott. Uros Markovic**, Ematologia, Catania (CT)

**Prof. Davide Noto**, Medicina Interna, Palermo (PA)

**Prof. Andrea Pession**, Pediatria, Bologna (BO)

**Prof. Martino Ruggieri**, Pediatria, Catania (CT)

**Prof. Salvatore Savasta**, Pediatria, Cagliari (CA)

**Prof. Marco Spada**, Pediatria, Torino (TO)

## OBIETTIVO FORMATIVO

Documentazione clinica, Percorsi clinico-assistenziali  
diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza – Profili di cura.

## SEGRETERIA ORGANIZZATIVA E PROVIDER ECM



**DueCi Promotion S.r.l.**

Via S. Stefano, 75 - 40125 Bologna  
Tel. 051 4841310 - Fax 051 247165  
mlarocca@duecipromotion.com  
www.duecipromotion.com

## SEDE

**Hotel NH Catania Centro**,  
Piazza Trento, 13, 95129 Catania

## CREDITI FORMATIVI ECM

DueCi Promotion S.r.l., Provider ECM n. 1463, ha accreditato il Corso con ID 459375 assegnando n. 6 crediti ECM\* per n. 40 partecipanti appartenenti alle seguenti figure professionali:

- **Biologo**
- **Medico Chirurgo** specializzato in: endocrinologia, ematologia, gastroenterologia, genetica medica, malattie metaboliche e diabetologia, medicina interna, pediatria

*\*Si ricorda che ai fini dell'acquisizione dei crediti formativi ECM è obbligatorio aver preso parte al 90% dell'attività formativa, aver compilato la documentazione in ogni sua parte e aver superato il questionario di valutazione ECM (minimo 75% di risposte esatte).*

## MODALITÀ DI ISCRIZIONE

L'iscrizione è gratuita e può essere effettuata cliccando il seguente [Link](#)

## CON IL CONTRIBUTO NON CONDIZIONANTE DI

