

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
S. Sestito

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.ssa Silvia Linari, Pediatria, 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)

Dott.ssa Simona Sestito, Pediatria, Catanzaro (CZ)

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

