

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

**3 DICEMBRE
2025**

Palazzo Virgilio Hotel Brindisi



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
D. Pastore, A. Pession

SESSIONE I - DIAGNOSI, FOLLOW-UP E SCREENING

Moderazione: **D. Pastore, A. Pession**

10.30 Manifestazioni cliniche della malattia di Gaucher e diagnosi differenziale - Red flags di patologia
A. Barbato

10.55 Diagnosi precoce nel bambino
A. Tummolo

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: **D. Pastore, A. Pession**

13.30 Screening neonatale
S. Simonetti

13.55 Lyso-Gb1: ruolo del biomarcatore nella pratica clinica
C. Rossi

14.20 Manifestazioni scheletriche nella malattia di Gaucher
A. Peli

14.45 Discussione

SESSIONE III - IL MONDO REALE

Moderazione: **D. Pastore, A. Pession**

15.15 Quando la diagnosi la fa il neurologo
A. Pasanisi

15.45 Oltre l'osteomielite: quando la diagnosi non è scontata
D. De Giovanni

16.15 Malattia di Gaucher a coinvolgimento osseo e neuropatico: l'influenza della complessità genetica sull'espressione clinica di malattia
M.P. Solfrizzi

16.45 Conclusioni e Take Home Message
D. Pastore, A. Pession

17.00 Chiusura dell'incontro scientifico

Compilazione del questionario ECM

INFORMAZIONI

RESPONSABILI SCIENTIFICI

Dott. Domenico Pastore

Unità Operativa Complessa di Ematologia
Ospedale A. Perrino di Brindisi

Prof. Andrea Pession

Professore Alma Mater | DIMEC, Università degli Studi di Bologna

FACULTY

Dott. Antonio Barbato, Medicina Interna, Napoli

Dott.ssa Donatella De Giovanni, Pediatria, Bari

Dott.ssa Anna Maria Pisanisi, Ematologia, Brindisi

Dott. Domenico Pastore, Ematologia, Brindisi

Dott.ssa Annalisa Peli, Ematologia, Brescia

Prof. Andrea Pession, Pediatria, Bologna

Dott.ssa Claudia Rossi, Biochimica, Pescara

Prof. Martino Ruggieri, Pediatria, Catania

Dott.ssa Simonetta Simonetti, Pediatria, Bari

Dott.ssa Maria Pia Solfrizzi, Ematologia, Brindisi

Prof. Davide Noto, Medicina Interna, Bari

Dott.ssa Albina Tummo, Pediatria, Bari

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

Palazzo Virgilio Hotel Brindisi

Corso Umberto I, 149 - 72100 Brindisi

CREDITI FORMATIVI ECM

DueCi Promotion S.r.l., Provider ECM n. 1463, ha accreditato il Corso con ID 465108 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

