

TITOLO DELL'EVENTO GauShare Days, Percorsi di diagnosi e cura della malattia di Gaucher
DATA Mercoledì 3 Dicembre 2025
LUOGO DELL'EVENTO Palazzo Virgilio Hotel Brindisi, Corso Umberto I, 149, 72100 Brindisi

OBBIETTIVO FORMATIVO Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza – Profili di cura
DURATA DELL'EVENTO 6 ore
TIPOLOGIA EVENTO Congresso Residenziale
CREDITI FORMATIVI 6
ID ECM 1463-465108

RESPONSABILI SCIENTIFICI

Dottor Domenico Pastore

Unità Operativa Complessa di Ematologia, Ospedale A. Perrino di Brindisi

Professor Andrea Pession

Professore Alma Mater

DIMEC, Università degli Studi di Bologna

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 PRELIMINARE

9.30	Registrazione partecipanti
10.00 – 10.30	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 – 10.55	Manifestazioni cliniche della Malattia di Gaucher e diagnosi differenziale - Red flags di patologia A. Barbato
10.55 – 11.20	Diagnosi precoce nel bambino A. Tummolo
11.20 – 11.45	Diagnosi precoce nell'adulto D. Noto
11.45 – 12.10	Lettura magistrale: Le sinucleinopatie tra Gaucher e Parkinson M. Ruggieri
12.10 – 12.40	Discussione
12.40 – 13.30	<i>Light Lunch</i>

SESSIONE II

IL RUOLO DEI BIOMARCATORI NELLA GESTIONE DEI PAZIENTI CON MALATTIA DI GAUCHER

Moderazione: D. Pastore, A. Pession

13.30 – 13:55	Screening neonatale S. Simonetti
13:55 – 14.20	Lyso-Gb1: ruolo del biomarcatore nella pratica clinica C. Rossi
14.20 – 14:45	Manifestazioni scheletriche nella Malattia di Gaucher A. Peli
14:45 – 15.15	Discussione

SESSIONE III

IL MONDO REALE

Moderazione: D. Pastore, A. Pession

15.15 – 15:45	Quando la diagnosi la fa il neurologo A. Pasanisi
15:45 – 16.15	Oltre l'osteomielite: quando la diagnosi non è scontata D. De Giovanni
16.15 – 16.45	Malattia di Gaucher a coinvolgimento osseo e neuropatico: l'influenza della complessità genetica sull'espressione clinica di malattia M. P. Solfrizzi

**Sessione interattiva con polling realizzata con il supporto di web app digitale*

16.45 – 17.00	Conclusioni e Take Home Message D. Pastore, A. Pession
---------------	--

17.00

Chiusura dell'incontro scientifico

Compilazione del questionario ECM

QUOTA DI ISCRIZIONE: Gratuita

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA E PROVIDER ECM

DueCi Promotion srl

Via Santo Stefano 75

40125 Bologna

www.duecipromotion.com

mlarocca@duecipromotion.com

tel 051.4841310 - fax 051.247165