



# Malattie lisosomiali: dal sospetto clinico alla gestione multidisciplinare

20 giugno 2026

Villa Fabiano Palace Hotel Rende (CS)

Via C. Colombo, 70

Responsabile Scientifico

*Domenico Sperli*

Direttore UOC Pediatria AO Cosenza

Con il patrocinio di  
**ÜNIAMO**  
Federazione Italiana Malattie Rare  
Rare Diseases Italy



AZIENDA OSPEDALIERA  
DI COSENZA



Ordine dei Medici Chirurghi ed Odontoiatri  
della provincia di Cosenza



## RAZIONALE

Le malattie lisosomiali rappresentano un gruppo eterogeneo di patologie rare a trasmissione genetica, caratterizzate da un'elevata variabilità fenotipica e da un coinvolgimento multisistemico che può manifestarsi in età pediatrica o adulta.

La diagnosi risulta spesso complessa e ritardata a causa della rarità delle singole condizioni e della sovrapposizione dei sintomi con altre patologie più comuni.

Il convegno si propone di fornire un aggiornamento completo e integrato sul percorso diagnostico-terapeutico delle malattie lisosomiali, partendo dal riconoscimento del sospetto clinico fino alla gestione multidisciplinare del paziente.

Verranno affrontati i principali segnali di allarme clinico, il ruolo della diagnostica biochimica e genetica, le prospettive offerte dallo screening neonatale e le più recenti opzioni terapeutiche, incluse la terapia enzimatica sostitutiva e le nuove strategie innovative.

Ampio spazio sarà dedicato all'importanza della presa in carico multidisciplinare, al follow-up a lungo termine e agli aspetti psicologici e sociali, con particolare attenzione alla qualità di vita del paziente e della famiglia.

Attraverso casi clinici e una tavola rotonda finale, il convegno intende favorire il confronto tra specialisti e promuovere la definizione di percorsi assistenziali condivisi, al fine di migliorare la diagnosi precoce e la gestione globale delle persone affette da malattie lisosomiali.

## PROGRAMMA

08:30 Registrazione partecipanti

09:00 **Apertura dei lavori e presentazione obiettivi formativi del convegno**  
*Domenico Sperli*

### **Saluto delle Autorità**

*Roberto Occhiuto*

Presidente Regione Calabria

*Vitaliano De Salazar*

Direttore Generale Azienda Ospedaliera di Cosenza

Commissario straordinario ASP Cosenza

*Agata Mollica*

Presidente Ordine dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri della Provincia di Cosenza

*Rosalbino Cerra*

Federazione Italiana Medici di Medicina Generale Sezione Regionale Calabria

*Giampaolo De Luca*

Segretario Regionale Calabria della Confederazione Italiana Pediatri CIPE

*Alfonso Mazzuca*

Segretario Provinciale Cosenza FIMP, Federazione Italiana Medici Pediatri

*Antonio Vigoroso*

Referente Calabria Federazione UNIAMO

I sessione

### **Il sospetto clinico**

Moderatori: *Antonio Curcio, Ermanno Pisani*

09:15 **Red flags cliniche nelle malattie lisosomiali**

Segni e sintomi di allarme in età pediatrica e adulta, fenotipi classici e forme attenuate.

Focus on:

Malattia di Gaucher/ASMD; Malattia di Pompe; Malattia di Fabry, LAL-D

*Andrea Pession*

09:45 **Il paziente multisistemico**  
Coinvolgimento neurologico, epatico, cardiaco,  
nefrologico e scheletrico  
Percorsi di invio al centro di riferimento  
*Marco Spada*

10:15 discussione

Il sessione

**Diagnosi biochimica e genetica**

Moderatori: *Giovanni Duro, Daniela Concolino*

10:30 **Diagnostica biochimica**  
Dosaggi enzimatici  
Biomarcatori tradizionali ed emergenti  
*Vincenza Gragnaniello*

11:00 **Genetica molecolare**  
NGS nelle malattie lisosomiali  
Interpretazione delle varianti e counselling genetico  
*Carmela Zizzo*

11:30 **Screening neonatale**  
Evidenze scientifiche  
Prospettive di estensione dei programmi  
*Alberto Burlina*

12:00 discussione

III sessione

## **Terapie e follow-up**

Moderatori: *Michele Provenzano, Ciro Santoro*

12:15 **Opzioni terapeutiche**

Terapia enzimatica sostitutiva

Chaperoni farmacologici

Terapia genica e nuove strategie

*Serena Gasperini*

12:45 **Monitoraggio e follow-up**

Indicatori clinici e strumentali

Valutazione della risposta al trattamento

*Marianna Alagia*

13:15 discussione

13:30 pausa pranzo

IV sessione

## **Gestione multidisciplinare**

Moderatori: *Eugenio Provenzano, Giusi Franco, Massimo Gentile*

14:30 **Nutrizione e integrazione nelle malattie lisosomiali:  
evidenze e prospettive cliniche**

*Achiropita Curti*

14:50 **Aspetti psicologici e sociali**

Impatto sulla qualità di vita

Supporto al paziente e alla famiglia

Il ruolo delle associazioni dei pazienti

*Angela Costabile*

15:10 **Il team multidisciplinare**

Opinioni a confronto

Modelli organizzativi di presa in carico

*Rosalbino Cerra, Giuseppe Cersosimo, Daniela Concolino,  
Antonio Curcio, Giusi Franco, Massimo Gentile, Roberta Pellegrini,  
Ermanno Pisani, Eugenio Provenzano, Michele Provenzano,  
Ciro Santoro, Domenico Sperli*

15:30 discussione

Tavola rotonda

15:45 **Dalla diagnosi alla gestione multidisciplinare ospedale-territorio**

Criticità attuali

Proposte per percorsi condivisi

Conduce: *Domenico Sperli*

Discutono: *Giampaolo De Luca, Antonio Pio D'Ingianna,  
Alfonso Mazzuca, Antonio Vigoroso*

16:45 **Conclusioni e take-home messages**

*Domenico Sperli*

17:00 Valutazione dell'apprendimento e conclusione dei lavori

## **FACULTY**

### **Marianna Alagia**

Dirigente Medico Dipartimento Materno Infantile UOC Pediatria Generale AOU Federico II Napoli

### **Alberto Burlina**

Direttore UOC Malattie Metaboliche Ereditarie, Dipartimento di Pediatria  
Azienda Ospedaliera di Padova – Università di Padova

### **Rosalbino Cerra**

Medico di Medicina Generale Cosenza. Segretario generale Regionale FIMMG

### **Giuseppe Cersosimo**

Responsabile UOS Malattie endocrine e del ricambio AO Cosenza

### **Daniela Concolino**

Direttore UO Pediatria Universitaria e Centro Regionale Malattie Rare  
Università degli studi Magna Graecia Catanzaro

### **Angela Costabile**

Professore Ordinario di Psicologia dello Sviluppo e dell'Educazione Università della Calabria

### **Antonio Curcio**

Direttore UOC Cardiologia - UTIC- elettrofisiologia AO Cosenza  
Direttore Scuola di Specializzazione in Malattie dell'apparato cardiovascolare Università della Calabria

### **Achiropita Curti**

Specialista in Geriatria, Internista. Perfezionata in Dietetica e Nutrizione Clinica -  
Alta Professionalità Referente SINuC Docente Master AO Cosenza. Università della Calabria

### **Antonio Pio D'Ingianna**

Medico di Medicina Generale Altomonte (CS). Segretario Provinciale FIMMG

### **Giampaolo De Luca**

Segretario Regionale Calabria della Confederazione Italiana Pediatri (CIPE)  
Segretario Nazionale Gruppo di Studio Adolescenza Società Italiana di Pediatria

### **Giovanni Duro**

Dirigente di Ricerca-IRIB-CNR  
Docente di Genetica delle Malattie da Accumulo lisosomiale"Scuola di Medicina - UniPA

### **Giusi Franco**

Dirigente Medico UOC Gastroenterologia-Endoscopia Digestiva AO Cosenza

## **Serena Gasperini**

Dirigente Medico Pediatria Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori, Monza

## **Massimo Gentile**

Direttore UOC Ematologia AO Cosenza

## **Vincenza Gragnaniello**

Sostituto Responsabile UOC Malattie Metaboliche Ereditarie AO Universitaria di Padova

## **Alfonso Mazzuca**

Pediatra di Libera Scelta Rogliano ASP Cosenza

## **Roberta Pellegrini**

Dirigente Medico UOC Medicina M.Valentini AO Cosenza

## **Andrea Pession**

Già Direttore della Scuola di Specializzazione in Pediatria Università di Bologna

## **Ermanno Pisani**

Dirigente Medico di Neurologia AO Cosenza

## **Eugenio Provenzano**

Direttore UOC Dermatologia AO Cosenza

## **Michele Provenzano**

Direttore Nefrologia AO Cosenza

## **Ciro Santoro**

Professore Ordinario Medicina Interna Università della Calabria

Direttore UOC Medicina M.Valentini AO Cosenza

## **Marco Spada**

Professore associato Dipartimento di Scienze della Sanità Pubblica e Pediatriche

Università degli studi di Torino

## **Domenico Sperli**

Direttore UOC Pediatria AO Cosenza

## **Antonio Vigoroso**

Referente Calabria Federazione UNIAMO

## **Carmela Zizzo**

Ricercatrice Istituto per la Ricerca e l'Innovazione Biomedica CNR Palermo

## INFORMAZIONI GENERALI

**7 crediti ECM**



Il corso, cod. ECM 476183, è accreditato per **Medici Chirurghi (tutte le specializzazioni)**, per un numero massimo di 100 partecipanti.

L'iscrizione è gratuita e da diritto all'accesso ai lavori scientifici, pausa caffè e pausa pranzo, kit congressuale, attestato ECM\*.

**Pre-iscrizioni sul sito del Provider J&B [www.jbprof.com](http://www.jbprof.com)**

Si precisa che la pre-iscrizione al corso dovrà essere validata con la firma di presenza, presso la segreteria organizzativa J&B disponibile in sede congressuale, a partire dalle ore 08:30 e fino alle ore 09:15 di sabato 20/06/2026. Superato tale orario massimo di tolleranza, verrà annullata la pre-iscrizione e saranno inserite le richieste in lista d'attesa. L'accesso al corso sarà stabilito secondo l'ordine cronologico di registrazione in segreteria e avranno diritto all'acquisizione dei crediti ECM i primi 100 iscritti.

\*Il rilascio dei crediti ECM è subordinato all'attenta verifica della partecipazione (90% delle ore formative) e del questionario finale dell'apprendimento (superato con almeno il 75% di risposte corrette).

Realizzato grazie al contributo incondizionato di

# sanofi





Provider J&B ID 72  
[www.jbprof.com](http://www.jbprof.com)  
[segreteria@jbprof.com](mailto:segreteria@jbprof.com)