



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

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 degli obiettivi formativi del convegno**

Domenico Sperli

Saluto delle Autorità

On. 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

Giampaolo De Luca

Segretario Regionale Calabria della Confederazione Italiana Pediatri CIPE

Alfonso Mazzuca

Segretario Provinciale Cosenza FIMP, Federazione Italiana Medici Pediatri

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
Simona Fecarotta

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

*Giuseppe Cersosimo, Daniela Concolino, Antonio Curcio,
Giovanni Duro, 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, Alfonso Mazzuca*

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

Domenico Sperli

17:00 Valutazione dell'apprendimento e conclusione dei lavori

FACULTY

Alberto Burlina

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

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

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

Simona Fecarotta

Dirigente Medico Dipartimento di Pediatria AO Universitaria Federico II

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

Carmela Zizzo

Ricercatrice Istituto per la Ricerca e l'Innovazione Biomedica (IRIB) del

Consiglio Nazionale delle Ricerche (CNR) di 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

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).



Provider J&B ID 72
www.jbprof.com
segreteria@jbprof.com