

Con il patrocinio di



SIMMESN

Società Italiana per lo studio
delle Malattie Metaboliche Ereditarie
e lo Screening Neonatale

Corso FAD dal
10 giugno 2026 - 9 giugno 2027

DISCOVERING POMPE

ONE DISEASE MANY PERSPECTIVES

Responsabili Scientifici
Prof. Antonio Toscano
Prof. Giancarlo Parenti



iscrizione è gratuita

**SCANNERIZZA IL QR CODE,
REGISTRATI E ACCEDI
AI CONTENUTI**

fad-discoveringpompe.myquadra.it/

DISCOVERING POMPE

ONE DISEASE MANY PERSPECTIVES

Corso FAD

RESPONSABILI SCIENTIFICI

Prof. Antonio Toscano

Prof. Giancarlo Parenti

FACULTY

Ignazio Giuseppe Arena

Marco Auletta

Rita Maria Elisa Barone

Alberto Burlina

Dario Camellino

Francesca Carubbi

Giacomo Pietro Comi

Marco Confalonieri

Alberto Corsini

Grazia Crescimanno

Michele Giovanni Croce

Simona D'Amore

Federica Deodato

Ilaria Di Donato

Simona Fecarotta

Teresa Ferraro

Matteo Garibaldi

Serena Gasperini

Vincenza Gragnaniello

Marina Grandis

Giovanni Iolascon

Agata Lax

Lorenzo Maggi

Donatello Marziliano

Tiziana Enrica Mongini

Olimpia Musumeci

Vincenzo Nigro

Veronica Pagliardini

Giancarlo Parenti

Francesca Patria

Elena Pegoraro

Andrea Pession

Anna Pichiecchio

Elena Procopio

Sabrina Ravaglia

Federica Ricci

Giulia Ricci

Barbara Risi

Lucia Ruggiero

Margherita Ruoppolo

Michele Sacchini

Cristina Sancricca

Maria Fiorella Sanfilippo

Annalisa Sechi

Gabriele Siciliano

Marco Spada

Paola Tonin

Antonio Toscano

Antonio Trabacca

Albina Tummolo

Dario Zoppi

MODULO 1

Corso FAD

Introduzione alle LSDs - 15 minuti

G. Parenti

SESSIONE 1

MALATTIA DI POMPE

Modera: *G.P. Comi*

Manifestazioni cliniche nel paziente pediatrico - 30 minuti

IOPD e fenotipi emergenti

F. Deodato

LOPD: popolazione pediatrica pre-sintomatici e sintomatici

S. Fecarotta

Manifestazioni cliniche nel paziente adulto (LOPD) - 20 minuti

E. Pegoraro

SESSIONE 2

DIAGNOSI

Modera: *V. Nigro*

NBS e diagnosi di Malattia di Pompe - 15 minuti

A.B. Burlina

Algoritmi diagnostici - 20 minuti

O. Musumeci, M. Spada

SESSIONE 3

TAVOLA ROTONDA

Modera: *G. Siciliano*

Raccomandazioni sulla gestione terapeutica e sul follow up clinico-strumentale del paziente affetto da Malattia di Pompe - 30 minuti

Intervengono: *A. Toscano, G. Parenti, G. Iolascon*

SESSIONE 4

GESTIONE DEL FOLLOW-UP E L'IMPORTANZA DELLA RM

Modera: *L. Ruggiero*

Monitoraggio e follow up (presentazione wearable) - 20 minuti

B. Risi

Imaging muscolare Avanzato per la Malattia di Pompe: Diagnosi e Follow-up - 15 minuti

A. Pichiechio

SESSIONE 5

OPZIONI TERAPEUTICHE NELLA MALATTIA DI POMPE

Modera: *P. Tonin*

Terapie e trattamenti - 10 minuti

S. Ravaglia

Il ruolo del M6P nella malattia di Pompe - 10 minuti

A. Corsini

SESSIONE 6

SINERGIE TERAPEUTICHE

Modera: *A. Trabacca*

La transizione nella malattia di Pompe - 15 minuti

A. Sechi

Aspetti nutrizionali ed impatto gastrointestinale nella Malattia di Pompe - 15 minuti

F. Carubbi

Terapia domiciliare nella Malattia di Pompe - 15 minuti

S. Gasperini

MODULO 2

SESSIONE 1

Moderano: *A. Toscano, T. Mongini*

Aspetti neuromuscolari: il neurologo in prima linea - 15 minuti

C. Sancricca

Gestione del paziente presintomatico - 20 minuti

I.G. Arena

Diagnosi differenziale e dubbio diagnostico - 20 minuti

Conducono: *A. Toscano, T. Mongini*

- Presentazione atipica e ritardo diagnostico: L'importanza dello Screening
D. Zoppi, D. Marziliano

- Quando i segni erano già presenti: l'importanza dei dettagli nella diagnosi dell'insufficienza respiratoria «isolata»
M. Croce
- Insufficienza respiratoria ipercapnica in una ballerina di Flamenco
M. Auletta
- Mutazioni introniche nella malattia di Pompe, una possibile causa di ritardo diagnostico
I. Di Donato

SESSIONE 2

Moderano: *G. Crescimanno, M. Grandis*

Aspetti respiratori: il ruolo dello pneumologo - 15 minuti
M. Confalonieri

CK: neurologo e reumatologo a confronto - 20 minuti
D. Camellino, L. Maggi

SESSIONE 3 - CASI CLINICI

Moderano: *C. Sancricca*

Quando il paziente con sospetta malattia di Pompe non arriva subito all'attenzione del Neurologo: descrizione di un caso clinico - 20 minuti
G. Ricci

Un caso di familiarità per LOPD: sano, asintomatico, o presintomatico? - 20 minuti
M. Garibaldi

SESSIONE 4 - CASI CLINICI

Moderano: *S. Ravaglia*

Oltre la superficie respiratoria: un caso clinico che sfida le apparenze - 20 minuti
A. Lax

Connettere i puntini: il ruolo dell'internista nell'identificazione di una patologia complessa - 20 minuti
S. D'Amore



MODULO 3

SESSIONE 1

Moderano: *G. Parenti, E. Procopio*

Manifestazioni cliniche nel paziente pediatrico - 20 minuti

R. Barone

Aspetti respiratori: il ruolo dello pneumologo - 20 minuti

F. Patria

Coinvolgimento SNC - 20 minuti

F. Ricci

Diagnosi differenziale e dubbio diagnostico - 15 minuti

Conducono: *G. Parenti, E. Procopio*

- Una Miosite in tempo di pandemia
T. Ferraro
- Ipertrofia miocardica entro il primo anno di vita: tra transitorietà e malattia
M.F. Sanfilippo

SESSIONE 2 - CASI CLINICI

Moderano: *A. Pession*

Come ridurre il ritardo diagnostico:

L'importanza dello screening neonatale e familiare nelle LSDs:
esperienze dalle regioni - 60 minuti

Intervengono: *A.B. Burlina, E. Procopio, M. Ruoppolo, A. Tummolo*

Caso Clinico: Dalla prima infusione al cambiamento:
il cuore che torna indietro -15 minuti

V. Pagliardini

Caso Clinico: Malattia di Pompe ad Esordio Tardivo (LOPD)
ed eterogeneità fenotipica: 3 casi clinici -15 minuti

M. Sacchini

Caso Clinico: Una diagnosi da screening neonatale -15 minuti

V. Gragnaniello

INFORMAZIONI GENERALI

Corso FAD

Accreditamento ECM:

L'evento è inserito nel Piano Formativo anno 2026 EDU.co - Provider nr. 1357 ed è stato accreditato presso la Commissione Nazionale per la Formazione Continua con Obiettivo Formativo: 3 - Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura per le seguenti figure professionali:

MEDICO CHIRURGO specialista in:

Biochimica Clinica; Cardiologia; Gastroenterologia; Genetica Medica; Laboratorio di genetica medica; Malattie dell'apparato Respiratorio; Malattie Metaboliche e Diabetologia; Medicina Fisica e Riabilitazione; Medicina Interna; Neonatologia; Neurofisiopatologia; Neurologia; Neuropsichiatria Infantile; Neuroradiologia; Ortopedia e traumatologia; Pediatria; Radiodiagnostica; Reumatologia; Scienza dell'alimentazione e dietetica

MODULO 1

Codice AGENAS: 1357- 484635 | **Crediti ECM assegnati: 4**

MODULO 2

Codice AGENAS: 1357- 484638 | **Crediti ECM assegnati: 3**

MODULO 3

Codice AGENAS: 1357- 484639 | **Crediti ECM assegnati: 3**

Oltre il numero di partecipanti e per professioni/discipline differenti da quelle accreditate non sarà possibile rilasciare i crediti formativi.

Si precisa che i crediti verranno erogati a fronte di una partecipazione del 90% ai lavori scientifici e del superamento della prova di apprendimento con almeno il 75% delle risposte corrette

Segreteria organizzativa

FIRSTCLASS

We Make Things Happen

Via Vittoria Colonna, 40 – 20149 Milano

Phone: +39 02 30066329

Email: discoveringpompe2025@fclassevents.com

Provider ECM



Via Paolo Lomazzo, 34 - 20154 Milano

mail: info@educ-e-m.it

Tel. +39 02 40029228

DISCOVERING
POMPE.
ONE **DISEASE**
MANY **PERSPECTIVES**

Con la sponsorizzazione non condizionante di

sanofi