

## LA MALATTIA DI POMPE

cosa è cambiato dopo 10 anni  
di Terapia Enzimatica Sostitutiva

La malattia di Pompe o Glicogenosi di tipo II è una patologia neuromuscolare rara, cronica, che colpisce circa 10.000 individui tra neonati, bambini e adulti nel mondo e circa 300 persone in Italia. A causa di un difetto enzimatico, il glicogeno in questi pazienti si accumula e danneggia prevalentemente i muscoli, il cuore e l'apparato respiratorio. Negli ultimi decenni si sono verificati importanti progressi riguardo la conoscenza delle basi patogenetiche, la possibilità di una diagnosi precoce e l'efficacia terapeutica, che possono cambiare la prospettiva di vita per il paziente.

Il network clinico Italiano è stato fondamentale nello sviluppo della letteratura internazionale, specie negli ultimi 10 anni, grazie alla collaborazione di professionisti in grado di portare avanti una serie di protocolli che hanno consentito di migliorare l'identificazione e la gestione dei pazienti con Malattia di Pompe trattato in Italia.

L'obiettivo di questo Corso è quello di fornire ai partecipanti un approfondito aggiornamento scientifico dieci anni dopo l'introduzione della Terapia Enzimatica Sostitutiva (ERT). Nel corso dei lavori saranno trattati sia aspetti clinici emergenti che nuovi indirizzi diagnostici e prospettive terapeutiche nell'intento di migliorare il livello di conoscenza della Malattia di Pompe e proporre una migliore gestione dei malati che soffrono per questa malattia.

## ECM

### DESTINATARI DELL'INIZIATIVA:

Professione: farmacista  
Disciplina: farmacia ospedaliera

Professione: biologo  
Disciplina: biologo

Professione: medico chirurgo  
Disciplina: cardiologia, genetica medica, malattie dell'apparato respiratorio, medicina fisica e riabilitazione, medicina interna, nefrologia, neurologia, neuropsichiatria infantile, pediatria, chirurgia maxillo-facciale, ortopedia e traumatologia, neurofisiopatologia, radiodiagnostica, radioterapia, scienza dell'alimentazione e dietetica,

Per ottenere l'attribuzione dei crediti E.C.M. è necessario partecipare al 90% dei lavori scientifici, per i quali è prevista la verifica delle presenze - compilare completamente il fascicolo E.C.M., rispondere correttamente ad almeno il 75% delle domande e restituire il fascicolo alla segreteria organizzativa al termine dei lavori. Al termine dell'attività formativa sarà consegnato un attestato di partecipazione, mentre il certificato riportante i crediti ECM sarà inviato successivamente al completamento della procedura di correzione dei questionari.

All'evento sono stati assegnati n° 7 crediti formativi E.C.M.

CON IL CONTRIBUTO NON CONDIZIONANTE DI:

SANOFI GENZYME 

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA E PROVIDER



DOC CONGRESS S.R.L. - ID 246 Albo Provider Agenas  
Via Giovanna D'Arco, 47 - 20099 Sesto San Giovanni (MI)  
Tel. (+39) 02.244491 - Fax (+39) 02.24449.227  
a.capozio@doc-congress.com - www.doc-congress.com

## LA MALATTIA DI POMPE

cosa è cambiato dopo 10 anni  
di Terapia Enzimatica Sostitutiva

PARMA

5-6 Aprile 2017

AUDITORIUM NICCOLO' PAGANINI

SALA IPOGEA

Via Toscana, 5/a

**13:00** Registrazione dei partecipanti

**13.30** Saluti ed introduzione ai lavori

**ASPETTI CLINICI EMERGENTI**

**Moderatori: C. Angelini, F. Pisani**

**14:00** Malattia di Pompe: una malattia multisistemica - *T.E. Mongini*

**14.20** Il coinvolgimento del CNS - *O. Musumeci*

**14.40** Recenti avanzamenti nel trattamento delle complicanze respiratorie - *A. Vianello*

**15.00 TAVOLA ROTONDA SU NUOVI INDIRIZZI DIAGNOSTICI E TERAPEUTICI**

**Chair: C. Dionisi Vici**

Diagnosi precoce, screening neonatale, definizione dei fenotipi ed indirizzi terapeutici  
*A. Burlina, M.A. Donati, G. La Marca*

**16.00** Coffee break

**ATTUALITA' NELLA MALATTIA DI POMPE**

**Moderatori: C. Danesino, G. Di Iorio**

**16.20** Aspetti genetici e correlazioni cliniche - *P. De Filippi*

**16.40** Il gruppo Italiano GSDII ed il "Pompe Registry" - *C. Angelini*

**17.00** Criteri di "Start and Stop" - *A. Toscano*

**17.20 SESSIONE WORKSHOPS**

**WORKSHOP - Chair: A. Fiumara**

Management degli aspetti infantili e materni:

- a) regimi terapeutici
- b) gravidanza e allattamento
- c) aspetti maxillo-facciali

*A. Galeotti, M. Spada, L. Vercelli*

**WORKSHOP - Chair: S. Servidei**

Misure di outcome e presa in carico dei pazienti

*A. Berardinelli, G. Crescimanno, C. Semplicini*

**18.35 Moderatori: G. Antonini, P. Tonin**

Discussione contenuti workshops in sessione plenaria

*A. Fiumara, S. Servidei, A. Toscano*

**19.05** Conclusioni prima giornata - *L. Manneschi, T.E. Mongini*

**L'ESPERIENZA CON ERT NELLA MALATTIA DI POMPE: 10 ANNI DOPO**

**Moderatori: M.A. Donati, T.E. Mongini**

**9.00** Le forme ad esordio tardivo (LOPD): l'esperienza del network Italiano - *S. Ravaglia*

**9.20** Le forme infantili: l'esperienza del network Italiano - *R. Parini*

**9.40** Pazienti in terapia con minimo coinvolgimento clinico - *B. Bembi*

**10.00** Le linee di indirizzo sull'uso appropriato della ERT - *M. Andretta*

**10.20** Coffee break

**ASPETTI PATOGENETICI POST-ERT**

**Moderatori: R. Liguori, L. Manneschi**

**10.40** Rilevanza degli anticorpi nelle forme adulte - *M. Filosto*

**10.55** Ruolo degli anticorpi anti enzima ricombinante e protocolli di immunomodulazione nella malattia di Pompe - *F. Deodato*

**LA PRESA IN CARICO DEL PAZIENTE CON MALATTIA DI POMPE**

**Moderatori: S. Sampaolo, V. Sansone**

**11.20** La collaborazione AIM-AIG: una nuova applicazione per i pazienti - *F. Seidita, G. Siciliano*

**11.40** La riabilitazione motoria: stato dell'arte e proposta di protocollo - *S. Messina*

**11.55** Il punto di vista del fisiatra - *G. Iolascon*

**12.15** Aspetti nutrizionali - *R. Taurisano*

Discussione

**LE NUOVE PROSPETTIVE TERAPEUTICHE**

**Moderatori: V. Tugnoli, M. Vitacca**

**12.35** Nuove strategie - *G. Parenti*

**12.50** NEO GAA - *E. Pegoraro*

Discussione

**13.15** Conclusioni e take home message

*F. Pisani, A. Toscano*

**RESPONSABILI SCIENTIFICI**

**Antonio Toscano**

Responsabile Centro Regionale di Riferimento per le Malattie Neuromuscolari Rare, AOU Policlinico "G. Martino", Messina

**Tiziana Enrica Mongini**

Responsabile Struttura Semplice Malattie Neuromuscolari, SCU Neurologia 2 della AOU S. Giovanni Battista, Torino

**Carlo Dionisi Vici**

Responsabile UOC di Patologia Metabolica e Coordinatore Area di Ricerca di Malattie Metaboliche, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

**Andrea Vianello**

Direttore Struttura Complessa di Fisiopatologia Respiratoria, AO Padova

**COMITATO ORGANIZZATORE**

**Francesco Pisani**

Responsabile UOS di Neuropsichiatria Infantile (NPI), AOU Parma

**Letizia Manneschi**

Unità Operativa di Neurologia, Ospedale di Fidenza (PR)

**FACULTY**

Andretta Margherita (Verona)

Angelini Corrado (Venezia)

Antonini Giovanni (Roma)

Bembi Bruno (Udine)

Berardinelli Angela (Pavia)

Burlina Alberto (Padova)

Crescimanno Grazia (Palermo)

Danesino Cesare (Pavia)

De Filippi Paola (Pavia)

Deodato Federica (Roma)

Di Iorio Giuseppe (Napoli)

Di Muzio Antonio (Chieti)

Dionisi Vici Carlo (Roma)

Donati Maria Alice (Firenze)

Filosto Massimiliano (Brescia)

Fiumara Agata (Catania)

Galeotti Angela (Roma)

Iolascon Giovanni (Napoli)

La Marca Giancarlo (Firenze)

Liguori Rocco (Bologna)

Manneschi Letizia (Fidenza)

Messina Sonia (Messina)

Mongini Tiziana Enrica (Torino)

Musumeci Olimpia (Messina)

Papadia Francesco (Bari)

Parenti Giancarlo (Napoli)

Parini Rossella (Monza)

Pegoraro Elena (Padova)

Pisani Francesco (Parma)

Ravaglia Sabrina (Pavia)

Sampaolo Simone (Napoli)

Sansone Valeria (Milano)

Seidita Fabrizio (Milano)

Semplicini Claudio (Padova)

Servidei Serenella (Roma)

Siciliano Gabriele (Pisa)

Spada Marco (Torino)

Taurisano Roberta (Roma)

Tonin Paola (Verona)

Toscano Antonio (Messina)

Tugnoli Valeria (Ferrara)

Vercelli Liliana (Torino)

Vianello Andrea (Padova)

Vitacca Michele (Lumezzate - BS)