



*Responsabile Scientifico:  
Antonello Pietrangelo*

*Coordinatore Scientifico e  
Referente del Progetto:  
Domenico Girelli*



# MALATTIA DI GAUCHER: UNA SFIDA PER *L'INTERNISTA*

**1<sup>^</sup> GIORNATA** 22 gennaio 2020

**2<sup>^</sup> GIORNATA ONLINE** 17 novembre 2020

VERONA



## ► RAZIONALE

*La diagnosi della malattia di Gaucher è complessa, non tanto per quanto concerne gli aspetti laboratoristici, ma soprattutto per quanto riguarda l'eterogeneità sintomatologica e clinica, eterogeneità che pone spesso serie difficoltà di diagnostica differenziale con altre patologie a carattere internistico ed ematologico.*

*Questi aspetti ritardano il riconoscimento della patologia e impediscono il trattamento tempestivo e l'invio ai centri specializzati dei pazienti. Ne risulta che questi ultimi alla prima diagnosi presentano spesso danni d'organo avanzati e a volte irreversibili e una qualità della vita già compromessa. Infatti, da un'analisi dei casi diagnosticati, censiti in modo informale in Italia, risulta che alla diagnosi reale si giunge mediamente dopo 8-10 anni dall'esordio dei sintomi, quando ormai la prognosi è severa e la qualità di vita molto scaduta.*

*E' perciò fondamentale, nell'ambito della Medicina Interna e non, sensibilizzare ed informare i clinici sulla malattia di Gaucher, affinché i segni tipici del variegato quadro clinico della stessa possano essere riconosciuti precocemente.*

*Proprio per queste ragioni, SIMI si propone di organizzare una serie di incontri territoriali rivolti principalmente agli specialisti in Medicina Interna a cui potrebbe più facilmente presentarsi un paziente Gaucher in cerca di diagnosi.*

*Il corso si svolgerà in due giornate ed avrà carattere regionale.*

*Durante la prima giornata verranno presentati segni e sintomi della malattia di Gaucher, ed alcuni casi clinici.*

*Verrà inoltre illustrato l'algoritmo diagnostico della malattia di Gaucher, e sarà presentato l'obiettivo assegnato ai partecipanti/i discendenti tra la prima e la seconda giornata: applicare l'algoritmo ai casi che afferiranno loro in questo lasso di tempo o ai casi che già seguono, per verificare se tra questi si celi un paziente Gaucher. La seconda giornata sarà incentrata sulle esperienze che i discendenti avranno maturato nell'applicazione dell'algoritmo nel tempo intercorso tra la prima giornata e la seconda.*

# MALATTIA DI GAUCHER: UNA SFIDA PER L'INTERNISTA

**1° GIORNATA**

**22 gennaio 2020**

## > PROGRAMMA

Moderatori: *Ernesto De Menis, Domenico Girelli*

- 14:30** Malattia di Gaucher: patofisiologia, storia naturale, fenotipi  
*Andrea Bordugo*
- 15:00** Malattia di Gaucher: diagnosi e terapia  
*Alberto Burlina*
- 15:30** Caso clinico  
*Giacomo Marchi*
- 15:50** BREAK
- 16:10** Caso clinico  
*Fabiana Busti*
- 16:30** L'importanza della diagnosi precoce e l'algoritmo per i pazienti adulti  
*Francesca Carubbi*
- 17:00** DBS: un semplice test per dirimere il sospetto  
*Giulia Polo*
- 17:15** Discussione e conclusioni
- 17:30** Consegna Questionario E.C.M.
- 17:45** Chiusura dei lavori

**2° GIORNATA**

**ONLINE - 17 novembre 2020**

## > PROGRAMMA

- 14:30** Malattia di Gaucher: un dilemma diagnostico per l'Internista. I segnali di allarme a cui prestare attenzione  
*Domenico Girelli*
- 15:00** Tavola Rotonda: esperienze dei vari centri a confronto  
*Francesca Carubbi, Ernesto De Menis, Domenico Girelli*
- 16:00** Il percorso diagnostico-terapeutico del paziente affetto da Malattia di Gaucher  
*Giacomo Marchi*
- 16:30** Discussione e conclusioni
- 17:00** Chiusura dei lavori e Questionario online

## ISCRIZIONI

L'iscrizione al Congresso è gratuita e riservata a un massimo di 50 partecipanti.

Le iscrizioni potranno essere effettuate compilando il modulo di registrazione on line sul sito della piattaforma SIMI.

PIATTAFORMA PER ISCRIZIONI E ACCESSO WEBINAR:

<https://corsi.simi.it/c/gaucher-verona-2020>

## E.C.M. - EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA

L'evento (composto da due appuntamenti 22 gennaio e 17 novembre) è stato accreditato da SIMI-Provider ID 1865 - 281536 e riconosce n. 5 crediti formativi ai partecipanti che hanno seguito entrambi gli eventi.

Medico Chirurgo Discipline: Ematologia, Gastroenterologia, Genetica medica, Malattie metaboliche e diabetologia, Medicina Interna, Neurologia, Oncologia.

Ai fini dell'ottenimento dei crediti ECM è necessario compilare alla "pagina di iscrizione" della Piattaforma SIMI:

- Il questionario di apprendimento online (doppia randomizzazione e nessuna possibilità di ripetizione) dalle ore 19.00 del 17 novembre 2020.

L'ultimo giorno utile per la compilazione è il 20 novembre alle ore 19.00.

- La scheda di valutazione ECM in formato anonimo.
- Questionario rilevazione grado soddisfazione in formato anonimo.

I crediti saranno rilasciati esclusivamente ai partecipanti

appartenenti alle professioni ed alle discipline indicate che rientreranno nel numero massimo di partecipanti per il quale l'evento è stato accreditato.

Il partecipante potrà scaricare l'attestato ECM solo dopo le verifiche da parte del Provider (100% della presenza tracciata e almeno 11 risposte esatte 75%) sulla piattaforma SIMI entro 90 giorni dalla conclusione dell'evento.

Non saranno previste deroghe a tali obblighi.

## OBIETTIVO FORMATIVO

Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura.

## PROVIDER



SOCIETÀ ITALIANA  
DI MEDICINA INTERNA

Viale dell'Università 25 - 00185 Roma  
Tel. 06 4434 0373 - Fax 06 4434 0474  
Email: [info@simi.it](mailto:info@simi.it)

## SEGRETERIA ORGANIZZATIVA



Viale dell'Università 25 - 00185 Roma  
Tel. 06 4434 0373 - Fax 06 4434 0474  
Email: [simieducational@simi.it](mailto:simieducational@simi.it)

*Con il contributo non condizionante di:*

SANOBI GENZYME 