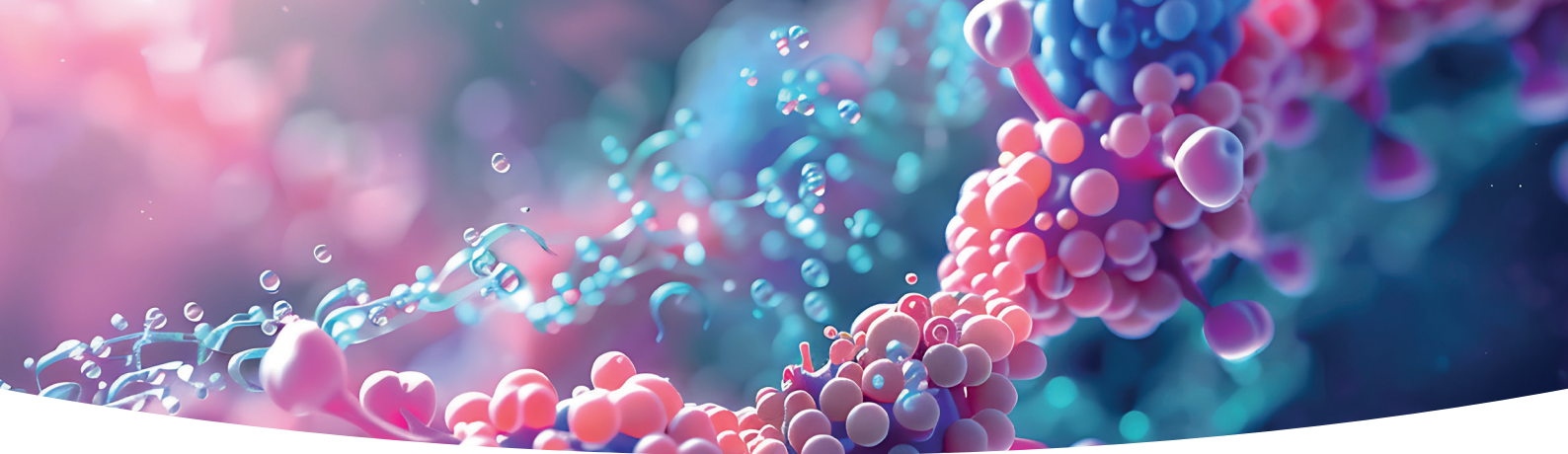




LIPACT NOW - LAL-D

Focus on Lipasi Acida



8 ottobre 2025
UNAHOTELS Decò, Roma

RAZIONALE SCIENTIFICO

Il deficit di Lipasi Acida Lisosomiale (LAL-D) è una rara malattia genetica autosomica recessiva causata da mutazioni del gene LIPA, responsabile della produzione dell'enzima lipasi acida lisosomiale (LAL). La funzione principale di questo enzima è la degradazione di esteri del colesterolo e trigliceridi all'interno dei lisosomi. Nei pazienti affetti da LAL-D, l'insufficiente attività dell'enzima LAL comporta un accumulo progressivo e patologico di lipidi a livello di fegato, pareti dei vasi sanguigni e altri tessuti, con conseguente danno multiorgano e potenziali conseguenze fatali.

Nel neonato, la forma severa e rapidamente progressiva della malattia rappresenta una vera e propria emergenza medica: la compromissione multiorgano e la grave insufficienza epatica portano a un decorso infausto entro i primi sei mesi di vita.

In età pediatrica, la LAL-D si manifesta con una variabilità fenotipica più ampia: ritardo della crescita, grave malassorbimento, ipertransaminasemia persistente, fibrosi e cirrosi epatica, accompagnati da dislipidemia severa, caratterizzata da elevati livelli di colesterolo LDL e trigliceridi e bassi livelli di HDL, che predispongono precocemente a patologie cardiovascolari.

In età adulta la LAL-D si presenta con un quadro frequentemente confuso con condizioni molto più comuni. I pazienti adulti con LAL-D mostrano alterazioni persistenti del profilo lipidico, aumento del contenuto di grasso epatico, elevazione delle transaminasi e progressiva fibrosi epatica. In questo contesto, il ritardo diagnostico può protrarsi per anni, aggravando l'impatto clinico della patologia e compromettendo la prognosi.

La diagnosi definitiva di LAL-D si basa sul dosaggio enzimatico dell'attività LAL e viene confermata attraverso analisi genetica del gene LIPA. Tuttavia, la diagnosi spesso arriva tardi o viene mancata del tutto, a causa della mancanza di consapevolezza tra gli specialisti e dell'assenza di percorsi diagnostici condivisi.

L'introduzione della terapia enzimatica sostitutiva (ERT) ha mostrato benefici nella normalizzazione dei parametri lipidici, nella stabilizzazione o regressione del danno epatico e nella prevenzione delle complicanze cardiovascolari. Tuttavia, l'efficacia dell'ERT è fortemente correlata alla tempestività della diagnosi e all'inizio precoce del trattamento, sottolineando l'importanza cruciale di migliorare il sospetto diagnostico in tutte le fasce di età.

La gestione del paziente affetto da LAL-D richiede un approccio multidisciplinare. Il progetto mira a promuovere percorsi di formazione che aumentino la consapevolezza della malattia nei contesti clinici, favoriscano l'individuazione delle popolazioni a rischio e supportino la creazione di protocolli diagnostico-terapeutici condivisi.

RESPONSABILI SCIENTIFICI

Carlo Dionisi Vici
Luca Miele

FACULTY

Marco Biolato
Federica Deodato
Carlo Dionisi Vici
Giuseppe Marrone
Luca Miele
Andrea Pietrobattista

PROGRAMMA SCIENTIFICO

- 14.00 Apertura Segreteria e registrazione partecipanti
- 14.30 Apertura lavori e obiettivi dell'incontro - **Carlo Dionisi Vici, Luca Miele**
- 14.40 Comprendere la malattia: LAL-D dall'età pediatrica alla medicina dell'adulto - **Carlo Dionisi Vici, Luca Miele**
- 15.20 Discussione interattiva su esperienze condivise in tema di:
- Paziente pediatrico
 - Paziente adulto
- Uso di Mentimeter per discussione interattiva*
Federica Deodato, Marco Biolato, Giuseppe Marrone e tutti i partecipanti
- 16.20 Presentazione dei risultati della Survey pre-evento - **Carlo Dionisi Vici, Luca Miele**
- 16.45 Coffee Break
- 17.00 LAL-D e steatosi epatica nell'adulto: diagnosi differenziale - **Marco Biolato**
- 17.20 Trapianto di fegato nelle malattie metaboliche ed esperienza condivisa in tema di paziente con LAL-D - **Andrea Pietrobattista**
- 17.40 Terapia enzimatica sostitutiva: principi di base e impatto sulla storia naturale - **Federica Deodato**
- 18.10 Tavola Rotonda: verso un protocollo regionale condiviso per la gestione della LAL-D
- Diagnosi differenziale
 - Trattamento e gestione multidisciplinare
 - Individuazione popolazioni a rischio in età pediatrica e adulta
 - Presa in carico del paziente
- Tutti i partecipanti**
- 18.40 Take Home Message
- 18.45 Chiusura dell'incontro

DATA E SEDE

8 ottobre 2025

UNAHOTELS Decò

Via Giovanni Amendola 57 - 00185 Roma

REGISTRAZIONE E ACCESSO

Da effettuarsi prima o contestualmente all'inizio del corso ECM (la mancata iscrizione al corso prima dell'inizio dello stesso comprometterà la possibilità di compilazione dei questionari)

1. Collegarsi all'indirizzo: <https://res.summeet.it>
2. In caso di primo accesso: creare l'account personale, cliccando su "REGISTRAZIONE"
In caso di utente già registrato a corsi FAD (Formazione a Distanza): potrà utilizzare le stesse credenziali che utilizza per l'accesso a [fad.summeet.it](https://res.summeet.it)
3. Trovare il corso attraverso la funzione cerca, inserendo codice ECM **459328**
4. Inserire la seguente chiave di accesso per iscriversi al corso: **083225**
5. Sarà possibile compilare il questionario di apprendimento ECM e di gradimento entro 3 giorni dal termine del corso (il test si riterrà superato con almeno il 75% di risposte corrette)

HELPDESK

Per eventuali problematiche di accesso, potrà contattare l'help desk via mail alla casella attiva: helpdesk@summeet.it

ECM (Educazione Continua in Medicina) CODICE ECM: 604 - 459328

Summeet Srl (Provider standard n° 604) ha inserito nel programma formativo 2025 l'evento "**LIPACT NOW LAL-D Focus on Lipasi Acida**" assegnando **n° 5,2** crediti formativi. L'evento formativo è destinato a **n° 25 Medici Chirurghi** (Discipline: Nefrologia, Medicina Interna, Gastroenterologia, Endocrinologia, Cardiologia, Chirurgia Generale, Chirurgia Pediatrica, neonatologia, pediatria, pediatri di libera scelta), **Biologi, Dietisti**. Il rilascio della certificazione dei crediti è subordinato: alla corrispondenza tra la professione del partecipante e quella cui l'evento è destinato, alla partecipazione all'intera durata del corso, al superamento del test di apprendimento con almeno il 75% di risposte corrette e compilazione del questionario di gradimento (entrambi compilabili in piattaforma online, entro 3 giorni dal termine del corso).

Obiettivo formativo: 1 - Applicazione nella pratica quotidiana dei principi e delle procedure dell'evidence based practice (EBM - EBN - EBP)

Provider ECM e Segreteria Organizzativa



SUMMEET Srl

Via P. Maspero, 5 - 21100 Varese

Tel. 0332 231416 - Fax 0332 317748

info@summeet.it - www.summeet.it

Provider ECM n° 604

CON LA SPONSORIZZAZIONE
NON CONDIZIONANTE DI

