Responsabili scientifici:

Guido Alessandro Primiano -
Fondazione Policlinico Gemelli IRCCS –
Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma
Cristina Sancricca -
Fondazione UILDM Lazio –
Fondazione Policlinico Gemelli IRCCS, Roma

Faculty:

Elisa Augelli - Fondazione UILDM Lazio, Roma
Marta Briganti - Fondazione UILDM Lazio – Fondazione Policlinico Gemelli IRCCS, Roma
Massimiliano Filosto – Centro Clinico NeMO, Brescia
Lorenzo Maggi - IRCCS Istituto Neurologico Besta, Milano
Tiziana Mongini - Dipartimento di Neuroscienze "Rita Levi Montalcini", Università diTorino
Olimpia Musumeci - U.O.C. di Neurologia e Malattie Neuromuscolari, A.O.U. Policlinico "G. Martino", Messina
Guido Alessandro Primiano - Fondazione Policlinico Gemelli IRCCS – Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma
Sabrina Ravaglia – IRCCS Fondazione Mondino, Pavia
Giulia Ricci – Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana, Pisa
Ornella Robertazzi - Fondazione UILDM Lazio, Roma
Enrica Rolle - Università di Torino
Cristina Sancricca - Fondazione UILDM Lazio – Fondazione Policlinico Gemelli IRCCS, Roma
Serenella Servidei - Fondazione Policlinico Gemelli IRCCS – Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma
Antonio Toscano - U.O.C. di Neurologia e Malattie Neuromuscolari, A.O.U. Policlinico "G. Martino", Messina
Liliana Vercelli - Dipartimento di Neuroscienze "Rita Levi Montalcini", Università diTorino

Eve-Lab

ID Provider: 5306
Numero Accreditamento: 491447
Sono stati assegnati nr. 10,3 crediti per le seguenti discipline:

Medico Chirurgo: Medicina Fisica E Riabilitazione; Neuropsichiatria Infantile; Genetica Medica; Malattie Dell'apparato Respiratorio; Neurologia; Cardiologia; Medicina Interna; Medicina Generale (Medici Di Famiglia); Malattie Metaboliche E Diabetologia
Educatore Professionale: Educatore Professionale;
Terapista della Neuro e Psicomotricità dell'età Evolutiva:
Fisioterapista: Fisioterapista; Iscritto Nell'Elenco Speciale Ad Esaurimento;
Psicologo: Psicoterapia; Psicologia
Educatore Professionale: Iscritto Nell'Elenco Speciale Ad Esaurimento;
Terapista Occupazionale
Logopedista: Logopedista; Iscritto Nell'Elenco Speciale Ad Esaurimento;
Infermiere: Infermiere;

Segreteria organizzativa:

LENA GROUP
Your Preferred Partner

Lena Italy S.r.l:
Via Caduti di Marcinelle, 11
20134 Milano
Alberto.calvi@lenagroup.net
Leonardo.visani@lenagroup.net

Con la sponsorizzazione non condizionante di:

sanofi

Fondazione UILDM LAZIO

CORSO ECM

MALATTIA DI POMPE A ESORDIO TARDIVO (LOPD):

Misurare la funzione, ascoltare il paziente, scale funzionali, Patient-Reported Outcomes e percorsi condivisi

17 ottobre 2026

FONDAZIONE UILDM LAZIO ETS
Via Prospero Santacroce, 5 - Roma

S.I.R.N. SOCIETÀ ITALIANA DI RIABILITAZIONE NEUROLOGICA
AITO Associazione Italiana di Terapia Occupazionale
CONSULTA MALATTIE NEUROMUSCOLARI ETS
AIGlico ASSOCIAZIONE ITALIANA GLICOGENOSI
UILDM
UILDM LAZIO ODV

Razionale scientifico:

La malattia di Pompe a esordio tardivo (LOPD) È una patologia neuromuscolare rara e progressiva che compromette mobilità, muscoli respiratori e autonomia quotidiana. A causa della sua forte eterogeneità clinica, il monitoraggio non può affidarsi a un unico test, ma richiede una valutazione multidimensionale che integri forza, resistenza, prove motorie e percepito del paziente (Patient-Reported Outcomes - PRO).
Obiettivi del corso e necessità formativa: La varietà di strumenti e modalità di somministrazione rischia di rendere poco confrontabili i dati raccolti nel tempo o da centri diversi. Il corso mira a standardizzare le procedure e creare un linguaggio condiviso tra i professionisti attraverso:

- **Valutazione motorio-funzionale:** selezione dei test più adatti a ogni fase di malattia.
- **Standardizzazione metodologica:** ottimizzazione di posizionamento, istruzioni e uso di ausili per garantire riproducibilità.
- **Integrazione delle PRO:** valorizzazione della prospettiva del paziente (dolore, fatica, qualità di vita) insieme alle misure oggettive.
- **Impatto clinico:** Promuovere un approccio valutativo integrato e centrato sulla persona per monitorare la progressione della LOPD, definire obiettivi riabilitativi personalizzati e valutare l'efficacia dei trattamenti.

Programma:

- **8.00 – 8.30**
  Registrazione dei partecipanti

- **8.30 – 8.45**
  APERTURA DEI LAVORI E SALUTI DI BENVENUTO
  Cristina Sancricca, Guido Alessandro Primiano, Serenella Servidei

SESSIONE 1 – LA MALATTIA DI POMPE AD ESORDIO TARDIVO - LOPD: INQUADRAMENTO CLINICO ED EVOLUZIONE DELLA MALATTIA
Moderatori: Antonio Toscano, Serenella Servidei

- **8.45 – 9.15**
  La malattia di Pompe a esordio tardivo: caratteristiche cliniche ed evoluzione del coinvolgimento motorio e respiratorio
  Olimpia Musumeci
- **9.15 – 9.25 Discussione**

SESSIONE 2 – LA VALUTAZIONE MOTORIO-FUNZIONALE NELLA LOPD
Moderatori: Tiziana Mongini, Guido Alessandro Primiano

- **9.25 – 9.45**
  Scale motorio-funzionali e prove temporizzate nella LOPD: strumenti disponibili e applicazione nella pratica clinica
  Giulia Ricci

- **9.45 – 10.05**
  Dalla scala al paziente: metodologia, standardizzazione e criticità nella somministrazione delle prove funzionali
  Marta Briganti, Enrica Rolle
  Contributi video ed esempi pratici di valutazione.
- **10.05 – 10.15 Discussione**
- **10.15 – 10.30 Pausa caffè**

SESSIONE 3 – NUOVI STRUMENTI E PROSPETTIVA DEL PAZIENTE
Moderatori: Lorenzo Maggi, Sabrina Ravaglia

- **10.30 – 10.50**
  Oltre le scale tradizionali: nuove tecnologie e nuovi strumenti di assessment nella LOPD
  Massimiliano Filosto

- **10.50 – 11.10**
  Patient-Reported Outcomes nella LOPD: strumenti disponibili e significato clinico
  Liliana Vercelli
- **11.10 – 11.30**
  Patient-Reported Outcomes nella LOPD: il punto di vista del paziente e i risultati della survey
  Cristina Sancricca
- **11.30 – 11.40**
  Discussione e introduzione alle attività pratiche

SESSIONE 4 – LABORATORI PRATICI DI VALUTAZIONE E TRATTAMENTO RIABILITATIVO
I partecipanti saranno suddivisi in due gruppi e prenderanno parte, a rotazione, ad attività pratiche svolte con il coinvolgimento di pazienti con differenti livelli di compromissione funzionale.

- **11.40 – 12.40 | PRIMA ROTAZIONE**
  Gruppo A
  Valutazione funzionale del paziente deambulante con compromissione lieve
  Somministrazione pratica delle principali scale e prove motorio-funzionali, con particolare attenzione alle modalità di esecuzione, alle istruzioni fornite al paziente, alla standardizzazione delle procedure e all'osservazione dei compensi motori.
  Tutor: Elisa Augelli

  Gruppo B
  Trattamento riabilitativo del paziente deambulante con compromissione lieve
  dimostrazione pratica di un intervento riabilitativo finalizzato al mantenimento della mobilità, della forza funzionale e dell'autonomia, con attenzione a stretching, allungamento,
  attività motoria e gestione dell'affaticabilità.
  Tutor: Ornella Robertazzi

- **12.40 – 13.30 Pausa pranzo**

- **13.30 – 14.30 | SECONDA ROTAZIONE**
  I due gruppi si scambiano:
  Gruppo A: trattamento riabilitativo del paziente deambulante con compromissione lieve;
  Gruppo B: valutazione funzionale del paziente deambulante con compromissione lieve.

- **14.30 – 15.30 | TERZA ROTAZIONE**
  Gruppo A
  Valutazione funzionale del paziente con compromissione motoria più avanzata
  Applicazione e adattamento delle scale e delle prove funzionali nel paziente deambulante con difficoltà o non deambulante, con attenzione alla funzione assiale e prossimale, ai passaggi posturali, ai trasferimenti, all'utilizzo degli ausili e alle autonomie residue.
  Tutor: Elisa Augelli

  Gruppo B
  Trattamento riabilitativo del paziente con compromissione motoria più avanzata
  Dimostrazione pratica di un trattamento individualizzato comprendente mobilizzazione, stretching delle retrazioni, gestione posturale, facilitazione dei trasferimenti e mantenimento delle autonomie residue.
  Tutor: Ornella Robertazzi

- **15.30 – 16.30 | QUARTA ROTAZIONE**
  I due gruppi si scambiano:
  Gruppo A: trattamento riabilitativo del paziente con compromissione motoria più avanzata;
  Gruppo B: valutazione funzionale del paziente con compromissione motoria più avanzata.

SESSIONE 5 – SINTESI DEI CONTENUTI RIABILITATIVI E CONCLUSIONI

- **16.30 – 17.00**
  Dalla valutazione funzionale al trattamento riabilitativo: sintesi e considerazioni conclusive
  Marta Briganti, Enrica Rolle

- **17.00 – 17.30**
  Verifica dell'apprendimento ECM

- **17.30**
  Conclusioni e chiusura dei lavori
  Cristina Sancricca, Guido Alessandro Primiano