

# Deficit di Lipasi Acida Lisosomiale (LAL): approccio clinico-diagnostico

## **Razionale:**

Il Deficit di LAL è una malattia genetica nella quale si ha accumulo progressivo di esteri del colesterolo e trigliceridi a livello di fegato, milza e altri organi. Lo spettro fenotipico è variabile: dalla forma infantile (Wolman disease), che se non trattata è letale, a forme più tardive anche conosciute come “Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo” (CESD). La diagnosi può essere fatta tramite un test specifico su Dried Blood Spots (DBS) in pazienti sospetti che presentino epatomegalia, livelli di transaminasi elevati e un profilo lipidico caratterizzato da alto colesterolo LDL e trigliceridi, bassi livelli di colesterolo HDL. Il test è eseguibile nei centri di analisi che lo contemplino tra le prestazioni. Il Deficit di LAL è una malattia rara e sotto-diagnosticata; si rende pertanto necessario un percorso formativo che permetta a pediatri, lipidologi, endocrinologi ed epatologi di conoscere e riconoscere la malattia.

Obiettivo formativo nazionale: Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica. malattie rare.

## **Programma:**

### **Modulo 1**

Introduzione al Deficit di LAL-D: fisiopatologia, epidemiologia, diagnosi, gestione clinica del paziente

Prof. Sandro Muntoni

### **Modulo 2**

L'esperienza del lipidologo nelle dislipidemie dell'adulto

Prof. Sandro Muntoni

### **Modulo 3**

L'esperienza del lipidologo nelle dislipidemie del bambino - caso clinico e criteri per il monitoraggio

Prof.ssa Ornella Guardamagna

#### **Modulo 4**

L'esperienza dell'epatologo sull'adulto

Prof. Francesco Angelico

#### **Modulo 5**

L'esperienza dell'epatologo sul bambino - caso clinico

Prof. Valerio Nobili

**Durata del corso:** 3 ore

**Crediti:** 4,5

**Specialità:** Endocrinologia, Gastroenterologia, Malattie metaboliche e diabetologia, Pediatria, Pediatria (pediatri di libera scelta)

**Inizio corso:** 15-03-2016

**Fine corso:** 31-12-2016

**Costo:** € 19,99

**Provider: SICS Società Italiana di Comunicazione Scientifica e Sanitaria S.r.l.**

Viale Zara 129/A

20159 - Milano (MI)

Segreteria organizzativa: tel. 02 497 653 52 - [segreteria-ecm@sicseditore.it](mailto:segreteria-ecm@sicseditore.it)

**Responsabile Scientifico: Prof. Sandro Muntoni**

*Professore Associato presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Cagliari*

*Responsabile Centro per le Malattie Dismetaboliche e l'Arteriosclerosi di Cagliari*

**Docenti: Prof. Sandro Muntoni**

*Professore Associato presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Cagliari*

*Responsabile Centro per le Malattie Dismetaboliche e l'Arteriosclerosi*

*di Cagliari*

**Prof.ssa Ornella Guardamagna**

*Professore Aggregato presso il Dipartimento di Scienze Pediatriche  
dell'Università degli Studi di Torino*

*Responsabile dell'Unità Dislipidemie e Prevenzione Cardiovascolare*

**Prof. Francesco Angelico**

*Professore Associato presso il Dipartimento di Sanità Pubblica e  
Malattie Infettive dell'Università di Roma La Sapienza*

*Responsabile Day Service di Medicina Interna e Malattie Metaboliche -  
Policlinico Umberto I*

**Prof. Valerio Nobili**

*Responsabile della Struttura Semplice di Epatopatie Metaboliche ed  
Autoimmuni dell'Ospedale Pediatrico Bambin Gesù di Roma*