



# ALFA MANNOSIDOSI

ROAD TO THE FIRST NATIONAL DAY

MOTORE  
SANITA

Iscriviti su  
[www.motoresanita.it](http://www.motoresanita.it)



## ROMA

**Hotel Nazionale** - Sala Cristallo  
Piazza di Monte Citorio, 131



**15 Giugno 2023**  
dalle **9.30** alle **13.30**



MOTORE  
SANITÀ



**ALFA**  
**MANNOSIDOSI**  
ROAD TO THE FIRST NATIONAL DAY

**15 Giugno 2023**  
dalle **9.30** alle **13.30**

Con il patrocinio di



ASSOCIAZIONE ITALIANA  
MUCOPOLISACCARIDOSI  
E MALATTIE AFFINI

**ÜNIAMO**  
Federazione Italiana Malattie Rare



UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI  
FIRENZE



UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI  
DI PADOVA



### RAZIONALE SCIENTIFICO

L'Alfa-Mannosidosi viene classificata come una malattia rara compresa nella categoria delle patologie da accumulo lisosomiale, alla cui base si riscontra una mutazione di uno o più geni che codificano per diverse proteine presenti nel lisosoma, che, non degradando accuratamente alcune macromolecole e ne provocano l'accumulo patologico all'interno della cellula. Dal punto di vista del quadro sintomatologico, l'Alfa-Mannosidosi si può presentare in varie forme, da quella più aggressiva, con manifestazioni prevalentemente neurologiche, a quelle più attenuate, con disturbi che coinvolgono soprattutto la sfera muscolare, articolare e scheletrica.

Le manifestazioni dell'Alfa-Mannosidosi variano da paziente a paziente, ma la malattia è essenzialmente caratterizzata da immunodeficienza (che si manifesta con infezioni ricorrenti, specialmente nella prima decade di vita), anomalie scheletriche (disostosi multipla, scoliosi e deformazione dello sterno), dismorfismi facciali (testa grande con fronte prominente, sopracciglia arrotondate, sella nasale piatta, denti distanziati e prognatismo), sordità neurosensoriale e deficit graduale delle funzioni mentali (con possibile sviluppo di psicosi e allucinazioni) e del linguaggio. I disturbi motori correlati comprendono debolezza muscolare, anomalie osteo-articolari e atassia. Ulteriori sintomi includono idrocefalia, epatosplenomegalia e problemi oculari, renali e cardiaci. L'alfa-mannosidosi colpisce circa un neonato ogni 500.000. La malattia ha la potenzialità di colpire qualsiasi apparato e organo: per tale motivo, è essenziale una presa in carico multidisciplinare in cui sia previsto un coordinamento tra gli specialisti che hanno in cura il paziente.

Ad oggi, le persone che ricevono una diagnosi di Alfa-Mannosidosi hanno la possibilità di accedere a una terapia enzimatica specifica in cui viene reintegrato l'enzima mancante, con l'obiettivo di ridurre il dannoso accumulo di sostanze che si osserva a livello lisosomiale. Sono evidenti i vantaggi di una terapia precoce dell'Alfa-Mannosidosi.

Per questo motivo, nel prossimo futuro, diverrà essenziale puntare a uno screening neonatale per l'Alfa-Mannosidosi, che permetta di individuare l'accumulo di oligosaccaridi nelle urine e, quindi, definire i profili dei pazienti a rischio per poter poi avviare un trattamento quanto più possibile tempestivo. Come qualunque malattia rara è essenziale anche per l'Alfa-Mannosidosi una presa in carico coordinata e multidisciplinare del paziente che va seguito dall'infanzia all'età adulta con un coordinamento transizionale che ne assicuri la continuità terapeutica, assistenziale, riabilitativa e psicologica. Motore Sanità ha il piacere di affrontare questi temi in occasione della Giornata dedicata all'Alfa-Mannosidosi.



**PROGRAMMA**

- 9,30**     **APERTURA DEI LAVORI**
- 10,00**    **INTRODUZIONE DI SCENARIO**  
**Fabiola Bologna**, già Segretario XII Commissione (Affari Sociali), Camera dei Deputati  
**Walter Locatelli**, Direzione Scientifica Motore Sanità
- 10,15**    **INTRODUZIONE AI LAVORI**  
**Annalisa Scopinaro**, Presidente UNIAMO
- 10,30**    **L'IMPORTANZA DELLA DIAGNOSI PRECOCE**  
**Carlo Dionisi Vici**, Responsabile, UOC Malattie Metaboliche, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma
- 11,00**    **IL RUOLO DELLA TRANSIZIONE NELL'ALFA-MANNOSIDOSI**  
**Maria Letizia Urban**, Dipartimento di medicina sperimentale clinica Università degli studi di Firenze
- 11,30**    **IL RUOLO DELL'ASSOCIAZIONE PAZIENTI**  
**Flavio Bertoglio**, Presidente AIMPS (Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini)  
**Monica Giovagnoni**, Referente per l'Alfa-Mannosidosi AIMPS (Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini)
- 12,00**    **IL RUOLO DELLE CURE TERRITORIALI NEI PAZIENTI AFFETTI DA MR**  
**Antonella Guida**, Direttore Distretto Sanitario - Responsabile Sanità Centro Studi EUMED



12,15

**TAVOLA ROTONDA**

**LA GOVERNANCE DELLE MALATTIE RARE; IL CASO DELL'ALFA-MANNOSIDOSI**

**Moderano:**

**Giulia Gioda**, Presidente Motore Sanità

**Walter Locatelli**, Direzione Scientifica Motore Sanità

- Testo Unico Malattie rare
- PNRR e Malattie Rare (Missione 6)

**DISCUSSANT**

**Giuseppina Annicchiarico**, Referente Malattie Rare Co.Re.Ma.R

**Flavio Bertoglio**, Presidente AIMPS (Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini)

**Fabiola Bologna**, già Segretario XII Commissione (Affari Sociali), Camera dei Deputati

**Monica Giovagnoni**, Referente per l'Alfa-Mannosidosi AIMPS (Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini)

**Giuseppe Limongelli**, Direttore Centro di Coordinamento Malattie Rare Regione Campania

**Monica Mazzucato**, Coordinamento Regionale per la malattie rare Veneto

**Annamaria Parente**, già Presidente XII Commissione Permanente (Igiene e Sanità), Senato della Repubblica

**Giorgio Perilongo**, Professore Ordinario Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Università degli Studi di Padova

**Luca Sangiorgi**, Incaricato del Ministero per la Joint Action sull'integrazione degli ERN nel Sistema Sanitario Nazionale

**Annalisa Scopinaro**, Presidente UNIAMO

**Sono stati invitati:**

**Membri XII Commissione Affari Sociali della Camera dei Deputati**

**Membri X Commissione Affari Sociali, Sanità, Lavoro pubblico e Privato, Previdenza Sociale**

MOTORE  
SANITÀ



**ALFA**  
**MANNOSIDOSI**  
ROAD TO THE FIRST NATIONAL DAY

**15 Giugno 2023**

dalle **9.30** alle **13.30**

Con il contributo non condizionante di



MOTORE  
SANITA'

panacea



Comunicazione e redazione stampa a cura di [www.mondosanita.it](http://www.mondosanita.it)

Registrati e ottieni le nostre **rassegne stampa** in esclusiva

**ORGANIZZAZIONE**  
Barbara Pogliano  
Francesca Romanin  
328 8257693

**SEGRETERIA**  
[b.pogliano@panaceascs.com](mailto:b.pogliano@panaceascs.com)

[www.motoresanita.it](http://www.motoresanita.it)

