



ALFA MANNOSIDOSI

MOTORE
SANITÀ
Cure the Future

Con il patrocinio di



UNIAMO
Federazione Italiana Malattie Rare



ROMA

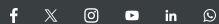
Hotel Nazionale, Sala Cristallo - Piazza di Monte Citorio, 131



18 GIUGNO 2025

dalle 11.00 alle 13.30

www.motoresanita.it





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 terapeutico, assistenziale, riabilitativa e psicologica. Motore Sanità ha il piacere di affrontare questi temi in occasione della Giornata dedicata all'Alfa-Mannosidosi.



SALUTI ISTITUZIONALI

Simona Loizzo, Componente 10ª Commissione Permanente, Senato della Repubblica

Orfeo Mazzella, Componente 10ª Commissione permanente, Senato della Repubblica

Ignazio Zullo, Componente 10ª Commissione permanente, Senato della Repubblica

Gian Antonio Girelli, Componente XII Commissione Affari Sociali, Camera dei Deputati

Ilenia Malavasi, Componente XII Commissione Affari Sociali e Sanità, Camera dei Deputati, XIX Legislatura

Annarita Patriarca, Componente XII Commissione Affari Sociali Camera dei Deputati

Moderà:

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

SCREENING NEONATALE: STATO DELL'ARTE

Annalisa Scopinaro, Presidente UNIAMO

L'IMPORTANZA DELLA DIAGNOSI PRECOCE

Antonio Barbato, Medico Specialista AOU Federico II

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)

TAVOLA ROTONDA

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

Moderano:

Claudio Zanon, Direttore Scientifico Motore Sanità

Walter Locatelli, Direzione Scientifica Motore Sanità



TESTO UNICO MALATTIE RARE
PNRR E MALATTIE RARE (MISSIONE 6)

Discussant:

Giuseppina Annicchiarico, Coordinatrice del centro di coordinamento regionale CO.RE.MAR

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

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

Andrea Costa, Consulente Ministero Sanità PNRR

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

Giuseppe Limongelli, Direttore Centro di Coordinamento Malattie Rare Regione Campania

Roberto Poscia, Direttore Centro Interdipartimentale Malattie Rare, Policlinico Umberto I, Roma

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

Annalisa Scopinaro, Presidente UNIAMO

MOTORE
SANITA'
Cure the Future

panacea

Comunicazione e redazione stampa
a cura di **www.mondosanita.it**

Registrati e ottieni le nostre
rassegne stampa in esclusiva



Con il contributo non condizionante di



ORGANIZZAZIONE e SEGRETERIA

Francesca Romanin - Cell. 328 8257693

Truman Piovano - Cell. 328 8443678

segreteria@panaceascs.com

www.motoresanita.it

