

Mucopolisaccaridosi IV-A e VI



**Gestione clinica
e terapeutica:
appropriatezza della
terapia enzimatica
sostitutiva**

Coordinatore Scientifico
Serena Gasperini
Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori, Monza

Razionale scientifico



Le mucopolisaccaridosi IV-A (MPS IV-A o sindrome di Morquio A) e VI (MPS VI o sindrome di Maroteaux-Lamy) rappresentano patologie lisosomiali rare, a esordio pediatrico, caratterizzate da un progressivo coinvolgimento multisistemico prevalentemente scheletrico in assenza di compromissione cognitiva.

In assenza di screening neonatale strutturato, la diagnosi è spesso tardiva e il percorso assistenziale richiede un'elevata integrazione multidisciplinare. La terapia enzimatica sostitutiva con elosulfase alfa (MPS IV-A) e galsulfase (MPS VI) rappresenta lo standard of care consolidato e si configura come trattamento cronico endovenoso, con schema posologico strettamente correlato al peso corporeo e necessità di monitoraggio continuativo nel tempo.

In questo contesto, la gestione del paziente si fonda su una stretta collaborazione tra medico e infermiere: il clinico è responsabile dell'inquadramento diagnostico, dell'indicazione terapeutica e della rivalutazione periodica del trattamento in follow-up, mentre l'infermiere riveste un ruolo determinante nella preparazione e somministrazione della terapia, nel monitoraggio clinico durante l'infusione e nella verifica dell'appropriatezza operativa, inclusa la corretta applicazione del dosaggio peso-correlato.

Un approccio strutturato e condiviso, multidisciplinare, basato sulle buone pratiche clinico-assistenziali e sulla standardizzazione dei processi, rappresenta un elemento chiave per garantire sicurezza, appropriatezza ed efficacia della terapia nel lungo periodo.

Obiettivi formativi



Al termine della FAD il partecipante sarà in grado di:



Inquadrare correttamente MPS IV-A e MPS VI sotto il profilo fisiopatologico e clinico



Comprendere il razionale della terapia enzimatica sostitutiva



Applicare correttamente il calcolo del dosaggio peso-correlato



Gestire in sicurezza la preparazione e somministrazione di elosulfase alfa e galsulfase



Riconoscere e trattare tempestivamente le possibili reazioni avverse infusion-related



Operare in coerenza con protocolli e raccomandazioni



Moduli

Il percorso formativo è strutturato in **tre moduli**, ciascuno della durata di **120 minuti**, progettati per offrire una visione integrata della gestione clinica, terapeutica e assistenziale delle mucopolisaccaridosi IV-A e VI.

01

Gestione clinica e terapeutica della MPS IV-A (sindrome di Morquio A)

S. Gasperini

- 1.1 MPS IV-A: inquadramento generale
- 1.2 Patofisiologia ed ereditarietà
- 1.3 Quadro clinico
- 1.4 Red flags cliniche per il pediatra: quando sospettare una MPS IV-A
- 1.5 Diagnosi
- 1.6 Gestione della patologia
- 1.7 Terapia con elosulfase alfa

02

Gestione clinica e terapeutica della MPS VI (sindrome di Maroteaux-Lamy)

S. Gasperini

- 2.1 MPS VI: inquadramento generale
- 2.2 Patofisiologia ed ereditarietà
- 2.3 Quadro clinico
- 2.4 Red flags cliniche per il pediatra: quando sospettare una MPS VI
- 2.5 Diagnosi
- 2.6 Gestione della patologia
- 2.7 Terapia con galsulfase

03

Gestione infermieristica della terapia enzimatica sostitutiva nelle MPS IV-A e VI

S. Gigante

- 3.1 Il ruolo dell'infermiere nel percorso terapeutico
- 3.2 Valutazioni preliminari
- 3.3 Monitoraggio ponderale e verifica dell'appropriatezza posologica
- 3.4 Calcolo del dosaggio
- 3.5 Preparazione dell'infusione
- 3.6 Monitoraggio durante l'infusione
- 3.7 Reazioni avverse e gestione delle emergenze
- 3.8 Monitoraggio post-infusione

Come accedere al corso

Per accedere al corso si colleghi al sito www.effetti.education

Già registrato?

- 1 Effettui il **login**
- 2 Nella home page, clicchi sul titolo del corso che vuole frequentare
- 3 Clicchi sul pulsante **"Iscrivimi"**



Non ancora registrato su www.effetti.education?

- 1 Clicchi sul titolo del corso che vuole frequentare
- 2 Clicchi su **"Crea un account"**, presti il consenso alla Privacy Policy, ai Termini e condizioni di utilizzo della piattaforma, compili il form e clicchi sul link che riceverà via mail per **attivare** il suo account
- 3 Clicchi su **"Continua"** e successivamente su **"Iscrivimi"**

Informazioni generali



Destinatari e durata del corso FAD

Il Corso FAD, disponibile dal 31/07/2026 al 30/07/2027, è rivolto a **Medici specialisti in Anestesia e Rianimazione, Cardiologia, Chirurgia maxillo-facciale, Endocrinologia, Genetica Medica, Medicina Fisica e riabilitazione, Medicina Interna, Neurochirurgia, Oftalmologia, Ortopedia e Traumatologia, Otorinolaringoiatria, Pediatria, Reumatologia; Psicologi e Psicoterapeuti; Infermieri e Infermieri Pediatrici; Farmacisti del Pubblico SSN.**

Accreditamento ECM

Sono stati assegnati al corso n. 6 crediti formativi, secondo il programma per l'Educazione Continua in Medicina (**ID ECM 150-486919**).

Metodologia di valutazione

L'assegnazione dei crediti formativi è subordinata alla frequenza di tutti i moduli formativi e alla corretta compilazione di

almeno il 75% delle domande proposte all'interno del questionario di valutazione finale. Sarà inoltre obbligatoria la compilazione del questionario di gradimento del corso formativo.

Tecniche didattiche

FAD piattaforma multimediale interattiva via web (WBT) – e-learning.

Obiettivo formativo nazionale

Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica, ivi incluse le malattie rare e la medicina di genere.

Provider e segreteria scientifico - organizzativa

Effetti srl

Via G. B. Giorgini, 16 - 20151 Milano
Tel. 023343281

Email: education@effetti.it
www.makeevent.it - www.effetti.it

Con la sponsorizzazione non condizionante di

B:OMARIN®