

Evento Formativo: L'importanza dello screening nella Malattia di Fabry nella popolazione dializzata

16 gennaio 2026

Grand Hotel Capodimonte Napoli

Razionale

La **Malattia di Fabry** è una patologia rara, progressiva e multisistemica, spesso misconosciuta o diagnosticata in ritardo, che può portare a gravi complicanze a carico di organi vitali, inclusi i reni. Nei pazienti affetti da Malattia Renale Cronica (MRC) in stadio avanzato o già in trattamento dialitico, la diagnosi di Fabry è ancora più complessa, ma fondamentale per l'accesso a terapie specifiche che possono rallentare la progressione della malattia e migliorarne la qualità di vita.

Nonostante la disponibilità di strumenti diagnostici, la bassa incidenza della malattia e la varietà delle sue manifestazioni cliniche rendono il percorso diagnostico spesso lungo e tortuoso. È in questo contesto che emerge l'importanza di una strategia proattiva e coordinata. Questo evento formativo è stato ideato per affrontare queste sfide, ponendo l'accento su tre pilastri fondamentali:

1. **L'Importanza del Network tra Centri di Dialisi e Centri di Riferimento:** Una collaborazione efficace e strutturata tra i centri di dialisi presenti sul territorio e i centri di riferimento specializzati nella gestione della Malattia di Fabry è cruciale. Questa rete facilita non solo l'identificazione precoce dei casi sospetti, ma anche un invio tempestivo e appropriato per la conferma diagnostica e l'inizio del trattamento. Costruire e rafforzare questa rete significa garantire ai pazienti dializzati con Fabry un accesso più rapido e mirato alle cure.
2. **Formazione Pratica sull'Utilizzo dei Kit di Screening:** Lo screening mirato all'interno delle popolazioni a rischio, come i pazienti in dialisi, rappresenta uno strumento potente per la diagnosi precoce. Verrà fornita una formazione pratica dettagliata sull'utilizzo dei **kit di screening** specifici per la Malattia di Fabry. Comprendere appieno la metodologia e le procedure corrette per la raccolta e l'analisi dei campioni è essenziale per garantire risultati affidabili e avviare percorsi diagnostici precisi.
3. **L'Applicazione dell'Intelligenza Artificiale (AI) per l'Identificazione Precoce e il Monitoraggio:** L'innovazione tecnologica offre opportunità senza precedenti. Sarà esplorato come un **sistema di intelligenza artificiale (AI)** possa essere applicato per intercettare a priori pazienti in dialisi che presentano "red flags" o profili di rischio indicativi della Malattia di Fabry. Inoltre, verrà approfondito il valore di un'interfaccia AI che permetta di incrociare i dati generati dagli algoritmi predittivi con quelli monitorati direttamente sul territorio, garantendo una visione olistica e dinamica del paziente. Questo evento mira a fornire ai direttori sanitari e agli infermieri degli strumenti concreti e conoscenze avanzate per migliorare la diagnosi precoce e la



gestione della Malattia di Fabry, promuovendo una cultura di collaborazione e innovazione che si tradurrà in un beneficio diretto per i pazienti.

Obiettivi

L'evento formativo si propone di fornire ai Direttori Sanitari e agli Infermieri le competenze e le conoscenze avanzate necessarie per migliorare l'identificazione precoce e la gestione coordinata dei pazienti dializzati a rischio di Malattia di Fabry.

Output attesi

Al termine dell'evento formativo, i partecipanti avranno acquisito strumenti e conoscenze concreti che si tradurranno nei seguenti risultati misurabili e qualificativi:

- Implementazione di una Rete Collaborativa
- Aumento dell'Affidabilità dello Screening
- Miglioramento della Gestione del Paziente
- Promozione della Cultura dell'Innovazione

Programma

- **10:15 - 10:30: Registrazione**
 - Accoglienza dei partecipanti e distribuzione del materiale informativo.
- **10:30 - 11:00: Introduzione e focus sull'importanza della diagnosi precoce nella malattie rare**
- **Moderatore: Davide Cafiero**
 - Breve introduzione agli obiettivi della giornata e all'importanza della diagnosi precoce nelle malattie rare e dello screening
- **11:00 - 11:45: Approfondimento Clinico: Identificazione red flags e importanza del network tra territorio e centro di riferimento**
 - **Relatore:** Antonio Pisani -Nefrologo Specialista
 - Presentazione del centro di riferimento e descrizione dei red flags che identificano la malattia di Fabry. L'importanza del network tra territorio e il centro di riferimento
 - Question & Answer
- **11:45 - 12:30: L'Importanza della Rete e lo Screening delle Malattie Rare nel Paziente Dializzato**
 - **Relatori:** Ersilia Satta – Coordinatrice Nefrocenter Research

- L'importanza dello screening per la Malattia di Fabry nelle dialisi per ridurre il ritardo diagnostico
- Question & Answer

- **12:30 – 13:30: La Malattia di Fabry e le sue Implicazioni nella Nefrologia: l'Intelligenza Artificiale a Supporto della Diagnosi Precoce**
 - **Relatori:** Enrico Nello – Referente Digital health Helaglobe
 - Discussione sull'importanza di creare un'interfaccia dati robusta e integrata come valido supporto di intercettazione di pazienti a rischio
 - Question & Answer

- **13:30 – 14:15 Light Lunch**

Pomeriggio

- **14:15 - 15:15: Dimostrazione Pratica: Come Utilizzare i Kit di Screening**
 - **Relatori:** Renata Rinaldi - Biologa
 - Tutorial sull'utilizzo pratico dei kit di screening.
 - **Dimostrazione pratica live**, che guiderà i partecipanti passo dopo passo nell'esecuzione corretta della procedura, rispondendo a dubbi in tempo reale e confronto con i discenti
 - **Question & Answer e test di verifica in aula**

- **15:30- 16:45: Tavola rotonda– esperienza dal territorio**
 - Moderata dai relatori, questa sessione permetterà ai partecipanti di porre domande, condividere esperienze e discutere possibili richieste o approfondimenti sui temi trattati, favorendo uno scambio costruttivo.
 - Test di verifica in sala sui temi del corso e commento dei risultati

- **16:45- 17:15: Chiusura dei Lavori e take home messages**
 - Take home messages e conclusioni

- **17:15 -17:30 Questionario ECM**