

Malattia di Fabry

Corso Teorico Pratico: dalla diagnosi alla terapia

ID EVENTO RESIDENZIALE: 449- 474686

Target: 30 partecipanti

Professione: Medico Chirurgo

Disciplina: Cardiologia, Gastroenterologia, Genetica Medica, Medicina Interna, Nefrologia, Neurologia, Otorinolaringoiatria, Pediatria, Reumatologia, Chirurgia Generale, Neuropsichiatria Infantile

Sede: Grand Hotel Piazza Borsa, Via Dei Cartari, 18 Palermo

DATA: 10-11 aprile 2026

Ore formative: 8 – crediti formativi: 8

Accreditamento: Nazionale

Resp.Le Scientifico: Prof. Antonino Tuttolomondo

ID EVENTO WEBINAR: 449- 474696

Piattaforma: <https://mis.dnaconnect.sm>

Target: 80 partecipanti

DATA: 10-11 aprile 2026

Ore formative: 7 – crediti formativi: 10.5

Accreditamento: Nazionale

Resp.Le Scientifico: Prof. Antonino Tuttolomondo

RAZIONALE

La malattia di Anderson - Fabry (o Fabry) è una patologia ereditaria, progressiva e multisistemica, caratterizzata da manifestazioni cliniche e decorso variabili che possono portare alla morte del paziente entro la quinta decade di vita, se non tempestivamente diagnosticata. Si tratta di un disordine metabolico, da accumulo lisosomiale, caratterizzato dal deficit funzionale dell'enzima α -galattosidasi A (α -GAL A). Tale deficit determina un'alterazione del metabolismo di alcuni glicosfingolipidi, prevalentemente globotriaosilceramide (Gb3) e lyso- Gb3, che di conseguenza si accumulano nei lisosomi di numerosi tipi cellulari, soprattutto nelle cellule dell'endotelio vascolare. Ciò provoca manifestazioni cliniche sistemiche e complicanze di natura renale, cardiaca, del sistema nervoso centrale e periferico, cutaneo, oftalmico e gastrointestinale, compromettendo qualità e aspettativa di vita del paziente. La Fabry è una enzimopatia lisosomiale X- linked determinata da mutazioni nel gene, GLA, che codifica per l' α -GAL A. Il sospetto della malattia viene avanzato in base ai dati clinici, a quelli anamnesticofamiliari ed infine confermato attraverso analisi genetiche e biochimiche quali l'individuazione dell'alterazione genica specifica e il dosaggio dell'attività dell' α -galattosidasi A, che può essere nulla o deficitaria. Anche la determinazione dei substrati dell'enzima, Gb3 e Lyso-Gb3, fornisce un supporto diagnostico. È una patologia difficile da diagnosticare proprio per le sue peculiarità: eterogeneità e complessità delle manifestazioni cliniche, segni e sintomi non sono specifici, malattia rara ed ancora poco conosciuta. Proprio perché difficile da diagnosticare è molto importante creare una conoscenza "multidisciplinare" che raccolga tutte le specialità coinvolte, dalla genetica alla medicina interna, passando per la pediatria, la nefrologia, la cardiologia e la neurologia.

OBIETTIVI delle due giornate di formazione, dirette a specialisti che operano sul territorio nazionale, sono:

- favorire un aggiornamento delle "competenze e conoscenze" in tema di Malattia di Anderson-Fabry
- divulgare i risultati degli studi sulla malattia compiuti negli ultimi anni
- stimolare le iniziative che possano portare all'individuazione di pazienti affetti misconosciuti
- favorire un sempre maggiore utilizzo di appropriati modelli di gestione clinico assistenziale

PROGRAMMA SCIENTIFICO

VENERDI' 10 aprile 2026

14.00-14.30 Registrazione dei partecipanti

14.30-14.40 Apertura lavori **Prof. Antonino Tuttolomondo**

14.40 – 15.00 Classificazione genotipo e fenotipo
Giovanni Duro (Palermo) – Marta Moschetti (Palermo)

Screening di popolazione a rischio

Intervista al Nefrologo

Moderatori: **Eleonora Riccio (Napoli)**

15.00 -15.10 Il sospetto Fabry nello screening nefrologico **Laura Econimo (Brescia)**

15.10 - 15.20 Cisti parapieliche e malattia di Fabry **Leonardo Caroti (Firenze)**

15.20 -15.30 Il sospetto Fabry nella popolazione trapiantata **Massimiliano Veroux (Catania)**

15.30-16.00 Discussione sulle tematiche trattate precedentemente

Intervista al Cardiologo

Moderatori: **Ines Monte (Catania), Francesca Graziani (Firenze)**

16.00-16.10 Fabry e ipertrofie il ruolo della risonanza
Chiara Lanzillo (Roma) INTERVENTO DA REMOTO

16.10-16.30 Fabry e istopatologia cardiaca
Andrea Frustaci (Roma)

16.30-17.00 Discussione sulle tematiche trattate precedentemente

Intervista all'internista e al neurologo

Moderatori: **Antonello Giordano (Ragusa), Luca Sicignano (Roma)**

17.00-17.30 Il sospetto Fabry in medicina interna e neurologia, SNC, SNP e biopsia cutanea
Irene Simonetta (Palermo) – Maurizio Tenuta (Salerno) – Simona D'Amore (Bari)

Intervista al pediatra

Moderatore: **Marco Spada (Torino)**

17.30-17.50 Il sospetto Fabry in Pediatria: il sospetto, screening e alberi familiari
Marina Caserta (Palermo) – Paolo Colomba (Palermo)

17.50 – 18.30 Discussione sulle tematiche trattate precedentemente

18.30- 18.40 chiusura dei lavori della prima giornata

SABATO 11 aprile 2026

I Sessione: Malattia di Fabry: quando e come trattare

Moderatori: Lino Cirami (Firenze), Antonino Tuttolomondo (Palermo)

8.45-9.00 Il trattamento nella malattia di Fabry
Renzo Mignani (Bologna)

9.00-9.15 Criteri di stabilità: cosa abbiamo imparato
Eleonora Riccio (Napoli)

9.15-9.30 Quando trattare il bambino?
Veronica Pagliardini (Torino)

9.30- 9.45 quando trattare la donna?
Marco Spada (Torino)

9.45-.10.05 Come gestire le IR e cosa fare quando c'è un problema immunologico?
Andrea Matucci (Firenze)

10.05 – 10.25 DISCUSSIONE sulle tematiche trattate precedentemente

II Sessione Intervista

Moderatori: Federico Pieruzzi (Milano), Ilaria Romani (Firenze)

10.25-10.40 Quando trattare il paziente con coinvolgimento neurologico
Antonino Tuttolomondo

10.40-10.55 Terapie di supporto nella gestione del dolore – **Vittoria Cianci (Reggio Calabria)**

10.55|11.10 DISCUSSIONE sulle tematiche trattate precedentemente

III SESSIONE: CRITERI DI STABILITÀ E DETERIORAMENTO CLINICO

Intervista: Renzo Mignani (Bologna), Federico Pieruzzi (Milano)

11.10-11.25 Criteri nefrologici
Antonio Pisani (Milano)

11.25- 11.40 Criteri neurologici
Antonino Tuttolomondo (Palermo)

11.40 – 11.55 Criteri cardiologici
Francesca Graziani (Roma)

11.55- 12.25 Discussione sulle tematiche trattate precedentemente

12.25 – 12.55 Closing remarks **Antonino Tuttolomondo**

12.55 -13.30 Chiusura dei lavori e consegna questionario di verifica ECM

ACRONIMI

SNC Sistema Nervoso Centrale

SNP Sistema Nervoso Periferico

IR Insufficienza Renale

FACULTY

| Nome e Cognome | Laurea | Specializzazione | Affiliazione |
|-----------------------|----------------------|--|---|
| Renzo Mignani | Medicina e Chirurgia | Nefrologia | Dirigente medico nefrologo ipartimento di Nefrologia e Dialisi, Ospedale degli Infermi di Rimini |
| Marco Spada | Medicina e Chirurgia | Pediatria | Direttore del Centro Trapianti addominali e di Chirurgia Epatobiliopancreatica e Osp. Ped. Bambino Gesù, Roma |
| Vittoria Cianci | Medicina e Chirurgia | Nefrologia | Nefrologa Grande Ospedale Metropolitano Reggio Calabria |
| Antonio Pisani | Medicina e Chirurgia | Neurologia | Professore di nefrologia UNINA |
| Laura Econimo | Medicina e Chirurgia | Nefrologia | Dirigente medico nefrologo ASST Spedali Civili di Brescia |
| Veronica Pagliardini | Medicina e Chirurgia | Pediatria | Pediatra AOU Città della Salute e della Scienza, Torino |
| Chiara Lanzillo | Medicina e Chirurgia | Malattie dell'apparato cardiovascolare | Dirigente medico Cardiologo Policlinico Casilino, Roma |
| Andrea Matucci | Medicina e Chirurgia | Immunologia | Dirigente medico del Reparto di Immunoallergologia AOU Careggi, Firenze |
| Francesca Graziani | Medicina e Chirurgia | Malattie dell'apparato cardiovascolare | Dirigente medico Cardiologo Policlinico Gemelli, Roma |
| Federico Pieruzzi | Medicina e Chirurgia | Nefrologia | Associato di Nefrologia UNIMIB e Nefrologo Ospedale San Gerardo di Monza |
| Antonino Tuttolomondo | Medicina e Chirurgia | Medicina interna | Professore ordinario di Medicina Interna UNIPA |
| Giovanni Duro | Biologia | Biologia | Ricercatore IBIM-CNR Palermo |
| Eleonora Riccio | Medicina e Chirurgia | Nefrologia | Dirigente medico nefrologo EURODIAL, Napoli |
| Leonardo Caroti | Medicina e Chirurgia | Nefrologia | Dirigente medico di Nefrologia, dialisi e trapianto AOU Careggi, Firenze |
| Massimiliano Veroux | Medicina e Chirurgia | Chirurgia Generale | Associato di chirurgia Generale AOUP "G. Rodolico - San Marco", Catania |
| Ines Monte | Medicina e Chirurgia | Cardiologia | Associato di Cardiologia AOUP "G. Rodolico - San Marco", Catania |
| Andrea Frustaci | Medicina e Chirurgia | Cardiologia | Ordinario di Cardiologia Università La Sapienza di Roma |
| Antonello Giordano | Medicina e Chirurgia | Neurologia | Primario di Neurologia Ospedale Guizzardi, Vittoria |

| | | | |
|----------------------|----------------------|-------------------------------------|---|
| Irene Simonetta | Medicina e Chirurgia | Medicina interna | Medico di Medicina Interna Policlinico Paolo Giaccone, Palermo |
| Maurizio Tenuta | Medicina e Chirurgia | Neurologia | Neurologo Ospedale San Giovanni Di Dio Salerno |
| Paolo Colomba | Biologia | Biologia | Ricercatore IBIM-CNR Palermo |
| Calogero Lino Cirami | Medicina e Chirurgia | Nefrologia | Direttore ff Nefrologia, dialisi e trapianto AOU Careggi, Firenze |
| Ilaria Romani | Medicina e Chirurgia | Neurologia | Neurologa del Dip. di Neuroscienze, Psicologia, Area del farmaco e Salute del Bambino - NEUROFARBA, UNIFI |
| Luca Sicignano | Medicina e chirurgia | Medicina Interna | Internista Policlinico Gemelli , Roma |
| Marina Caserta | Medicina e chirurgia | Malattie metaboliche e diabetologia | Dirigente medico centro di riferimento regionale malattie metaboliche ereditarie Arnas Civico Palermo |
| Simona D'Amore | Medicina e chirurgia | Medicina interna | Internista Policlinico Bari |
| Marta Moschetti | Medicina e chirurgia | Oncologia | Assegnista IRIB CNR Palermo |

I curricula dei docenti sono custoditi presso la sede del provider