

## 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

**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  $\alpha$ -galattosidasi A ( $\alpha$ -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' $\alpha$ -GAL A. Il sospetto della malattia viene avanzato in base ai dati clinici, a quelli anamnestico-familiari ed infine confermato attraverso analisi genetiche e biochimiche quali l'individuazione dell'alterazione genica specifica e il dosaggio dell'attività dell' $\alpha$ -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)**

#### *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)**

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

16.30-17.00 Discussione sulle tematiche trattate precedentemente

##### *Intervista all'internista*

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

**Antonio Pisani (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) - Irene Motta (Milano)**

**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

**Federico Pieruzzi (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 Metropolitan 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
Irene Motta	Medicina e Chirurgia	Medicina interna	Dirigente medico di medicina interna presso Policlinico di Milano
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

I curricula dei docenti sono custoditi presso la sede del provider