



## FORMAZIONE SUL CAMPO/GRUPPO DI MIGLIORAMENTO

### **Malattia di Anderson-Fabry (AFD): la caratterizzazione del paziente con varianti Late Onset e l'ottimizzazione della gestione terapeutica**

**16 aprile e 24 settembre 2026**

**Starhotels Metropole - Roma**

#### **RAZIONALE SCIENTIFICO**

La Malattia di Anderson-Fabry (AFD) o malattia di Fabry è una patologia ereditaria rara del metabolismo glicosfingolipidico, multisistemica e progressiva, causata dal deficit dell'enzima lisosomiale alfa galattosidasi A (alfa-Gal A) dovuto a mutazioni del gene GLA.

Livelli ridotti o assenti nell'attività di alfa-Gal A portano all'accumulo di GL-3 nei tessuti colpiti, compresi il sistema nervoso centrale, il cuore, i reni e la pelle. I sintomi possono iniziare in età precoce ed essere gravi e diversi da paziente a paziente: dolore, insufficienza renale, disturbi cardiaci e ictus. La malattia è progressiva e può portare a danni d'organo indipendentemente dal momento di insorgenza dei sintomi, con riduzione dell'aspettativa di vita rispetto alla popolazione generale.

La diagnosi è complessa per la rarità della malattia, l'eterogeneità delle manifestazioni cliniche e la similitudine dei sintomi con altre patologie e sebbene oggi siano disponibili diverse opzioni terapeutiche, la gestione clinica rimane sfidante per la variabilità fenotipica e la complessità del decorso.

In particolare, le varianti Late Onset si distinguono per una presentazione clinica più tardiva e spesso meno tipica rendendo la diagnosi e gestione terapeutica particolarmente sfidanti

In questo contesto, diventa cruciale:

- **Caratterizzare il paziente** in modo accurato, identificando il profilo clinico, genetico e prognostico per orientare la scelta terapeutica più appropriata.
- **Migliorare il percorso e il management del paziente** dalla diagnosi precoce alla decisione terapeutica, fino al monitoraggio nel tempo, con l'obiettivo di stabilizzare la malattia e rallentarne la progressione.



• **Individuare criteri oggettivi** per distinguere una mancata risposta da una risposta parziale, valutando i primi segni di compromissione degli organi target.

Per raggiungere questi obiettivi, si propone un percorso formativo basato su una rilettura critica della letteratura più recente, l'analisi dei modelli di gestione clinico-terapeutica adottati dai diversi specialisti coinvolti (cardiologo, nefrologo, neurologo, internista), la condivisione delle esperienze per giungere alla stesura di un documento/guida comune che consenta di

- Caratterizzare il paziente Fabry con focus sulle varianti late onset attraverso criteri clinici, laboratoristici e strumentali, favorendo il riconoscimento precoce e la stratificazione del rischio [LSEP]
- Formalizzare il percorso dei pazienti, specificando tutte le indicazioni in modo chiaro in modo da ottimizzare gli interventi necessari per una presa in carico tempestiva e per un corretto management terapeutico
- Promuovere l'aggiornamento professionale e la formazione continua, in linea con gli obiettivi nazionali, per garantire competenze avanzate nella gestione della Malattia di Fabry nella variante late onset.

## **RESPONSABILI SCIENTIFICI**

Cristina Chimenti

Antonio Pisani

## **FACULTY**

Daniela Concolino

Teresa Faga

Marica Giliberti

Rosita Greco

Stefania Marazia

Emanuele Monda

Ines Paola Monte

Olimpia Musumeci

Eleonora Riccio

Marta Rubino

Francesco Trepiccione

Bruno Tuttolomondo

**Dynamicom Education S.r.l.** • Provider ECM n° 181

Società a socio unico e soggetta all'attività di direzione e coordinamento di **medu**space MEDUSPACE S.p.A. Società di Benefit • Viale Decumano, 36 • 20157 Milano



**MIND DISTRICT • THE HIVE / H2**  
Viale Decumano 36 • 20157 Milano  
Tel. (+39) 02 89693750

Cod. Fisc. o P.IVA 03338800968  
C.C.I.A.A. REA 1668450  
Capitale Sociale € 10.000,00 i.v.



## PROGRAMMA

### 16 aprile 2026

- 11.30 Apertura segreteria e registrazione dei partecipanti
- 12:00 Razionale e obiettivi del corso  
*C. Chimenti, A. Pisani*
- 12.15 La malattia di Fabry: dalle basi fisiopatologiche alle varianti Late Onset  
*C. Chimenti, A. Pisani*
- 12.45 Update dalla letteratura scientifica: trial clinici e real-world evidence  
*C. Chimenti, A. Pisani*
- 13.15 Caratterizzazione del paziente con variante Late Onset: stato dell'arte  
*C. Chimenti, A. Pisani*
- 13.45 Management terapeutico delle varianti Late Onset  
*C. Chimenti, A. Pisani*
- 14.15 Come ottimizzazione il percorso terapeutico  
*C. Chimenti*
- 15.00 Indicazioni di lavoro e osservazione per il periodo di formazione sul campo  
Conducono: *C. Chimenti, A. Pisani*  
*D. Concolino, T. Faga, M. Giliberti, R. Greco, S. Marazia, E. Monda, I.P. Monte, O. Musumeci, E. Riccio, S. Rosania, M. Rubino, F. Trepiccione, B. Tuttolomondo*
- 15.30 Chiusura dei lavori della prima giornata

### 24 settembre 2026

- 14.00 Wrap up di quanto emerso nel primo incontro  
Conducono: *C. Chimenti, A. Pisani*  
*D. Concolino, T. Faga, M. Giliberti, R. Greco, S. Marazia, E. Monda, I.P. Monte, O. Musumeci, E. Riccio, S. Rosania, M. Rubino, F. Trepiccione, B. Tuttolomondo*



- 14.30 Presentazione dei modelli ottimizzati di percorso diagnostico-terapeutico  
Conducono: *C. Chimenti, A. Pisani*  
*D. Concolino, T. Faga, M. Giliberti, R. Greco, S. Marazia, E. Monda, I.P. Monte, O. Musumeci, E. Riccio, S.Rosania, M. Rubino, F. Trepiccione, B. Tuttolomondo*
- 15.30 Elementi comuni dei percorsi presentati, punti di forza e best practices condivise  
Conducono: *C. Chimenti, A. Pisani*  
*D. Concolino, T. Faga, M. Giliberti, R. Greco, S. Marazia, E. Monda, I.P. Monte, O. Musumeci, E. Riccio, S.Rosania, M. Rubino, F. Trepiccione, B. Tuttolomondo*
- 16.00 Criticità persistenti, soluzioni proposte, barriere all'implementazione e strategie di superamento  
Conducono: *C. Chimenti, A. Pisani*  
*D. Concolino, T. Faga, M. Giliberti, R. Greco, S. Marazia, E. Monda, I.P. Monte, O. Musumeci, E. Riccio, S.Rosania, M. Rubino, F. Trepiccione, B. Tuttolomondo*
- 16.30 Realizzazione di un documento condiviso finale  
Conducono: *C. Chimenti, A. Pisani*  
*D. Concolino, T. Faga, M. Giliberti, R. Greco, S. Marazia, E. Monda, I.P. Monte, O. Musumeci, E. Riccio, S.Rosania, M. Rubino, F. Trepiccione, B. Tuttolomondo*
- 17.00 Take home message
- 17.30 Chiusura dei lavori

## ACRONIMI

AFD = Malattia di Anderson-Fabry

## INFORMAZIONI GENERALI

### DATE

16 aprile 2026

24 settembre 2026

Starhotels Metropole

Via Principe Amedeo, 3, 00185 Roma RM

**SEGRETERIA ORGANIZZATIVA E PROVIDER:**

**Dynamicom Education S.r.l.** • Provider ECM n° 181

Società a socio unico e soggetta all'attività di direzione e coordinamento di **medu**space MEDUSPACE S.p.A. Società di Benefit • Viale Decumano, 36 • 20157 Milano



**MIND DISTRICT • THE HIVE / H2**  
Viale Decumano 36 • 20157 Milano  
Tel. (+39) 02 89693750

Cod. Fisc. o P.IVA 03338800968  
C.C.I.A.A. REA 1668450  
Capitale Sociale € 10.000,00 i.v.



DYNAMICOM EDUCATION SRL – N. 181  
MIND DISTRICT – The Hive, H2 - Viale Decumano 36 20157 Milano  
[Valentina.imperatrice@dynamicom-education.it](mailto:Valentina.imperatrice@dynamicom-education.it)  
3484156401N

### **TIPOLOGIA DI FORMAZIONE**

- **FSC:** GRUPPI DI LAVORO/STUDIO/MIGLIORAMENTO

### **SETTING DI APPRENDIMENTO**

- **Contesto di attività:** Operativo (Es: Ospedaliero, Territoriale, etc)
- **Livello di attività:** Individuale e di gruppo
- **Tipologia di attività:** Osservativa

### **SISTEMI DI VALUTAZIONE DELLE ATTIVITÀ**

- **Soggetto valutatore:** Valutazione da parte del Tutor
- **Oggetto della valutazione:** Risultato operativo (report, relazione, studio, etc.)
- **Verifica Apprendimento Partecipanti:** questionario on line

### **ECM (EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA)**

Il Corso è inserito nella lista degli eventi definitivi del programma formativo 2026 del Provider accreditato DYNAMICOM EDUCATION (cod ID 181). *Per l'ottenimento dei crediti formativi i partecipanti dovranno: essere specializzati esclusivamente nelle discipline indicate sul programma, presenziare al 90% dei lavori scientifici, superare la verifica di apprendimento, consegnare in segreteria la documentazione compilata in ogni sua parte*

**Categoria Accreditata:** Medico chirurgo

**Discipline Principali:** cardiologia, nefrologia, neurologia, pediatria, medicina interna, Malattie metaboliche e diabetologia, endocrinologia, genetica medica.

**Numero Partecipanti:** 13

**Provenienza partecipanti:** Nazionale

**Obiettivo Formativo:** 3

**Totale ore formative:** 7

**Crediti ECM:** 7

**Verifica presenza:** firma su registro

**Verifica apprendimento:** questionario online

### **FACULTY**

**Dynamicom Education S.r.l.** • Provider ECM n° 181

Società a socio unico e soggetta all'attività di direzione e coordinamento di **medu**space MEDUSPACE S.p.A. Società di Benefit • Viale Decumano, 36 • 20157 Milano



**MIND DISTRICT • THE HIVE / H2**  
Viale Decumano 36 • 20157 Milano  
Tel. (+39) 02 89693750

Cod. Fisc. o P.IVA 03338800968  
C.C.I.A.A. REA 1668450  
Capitale Sociale € 10.000,00 i.v.



COGNOME E NOME	LAUREA	SPECIALIZZAZIONE	AFFILIAZIONE	RUOLO
CHIMENTI CRISTINA	MEDICINA E CHIRURGIA	CARDIOLOGIA	PROFESSORE UNIVERSITA LA SAPIENZA E DIRIG MEDICO UO CARDIOLOGIA POLICLINICO UMBERTO I ROMA	RESPONSABILE SCIENTIFICO RELATORE
CONCOLINO DANIELA	MEDICINA E CHIRURGIA	PEDIATRIA PREVENTIVA E PUERICULTURA	PROFESSORE ASSOC UNIVERSITA MAGNA GRECIA E DIRETTORE PEDIATRIA UNIVERSITARIA AOU DULBECCO CATANZARO	Componente Gruppo Migioramento
FAGA TERESA	MEDICINA E CHIRURGIA	NEFROLOGIA	DIRIGENTE MEDICO UO NEFROLOGIA DIALISI AOU DULBECCO MATER DOMINI CATANZARO	Componente Gruppo Migioramento
GILIBERTI MARICA	MEDICINA E CHIRURGIA	NEFROLOGIA	DIRIGENTE MEDICO UO NEFROLOGIA UNIVERSITARIA POLICLINICO DI NARI OSP GIOVANNI XXIII	Componente Gruppo Migioramento
GRECO ROSITA	MEDICINA E CHIRURGIA	NEFROLOGIA	DIRIGENTE MEDICO UOC NEFROLOGIA DIALISI AO COSENZA	Componente Gruppo Migioramento
MARAZIA STEFANIA	MEDICINA E CHIRURGIA	CARDIOLOGIA	DIRIGENTE MEDICO UOC CARDIOLOGIA E UTIC OSP FAZZI ASL LECCE	Componente Gruppo Migioramento
MONDA EMANUELE	MEDICINA E CHIRURGIA	MALATTIE APPARATO CARDIOVASCOLARE	MEDICO SPECIALISTA CARDIOLOGO STUDIO PRIVATO MARIGLIANO NA	Componente Gruppo Migioramento
MONTE INES PAOLA	MEDICINA E CHIRURGIA	CARDIOLOGIA	PROFESSORE ASSOC UNIVERSITA CATANIA E MEDICO POLICLINICO RODOLICO CATANIA	Componente Gruppo Migioramento
MUSUMECI OLIMPIA	MEDICINA E CHIRURGIA	NEUROLOGIA	PROFESSORE ASSOCIATO UNIVERSITA MESSINA E DIRIG MEDICO UOC NEUROLOGIA POLICLINICO MARTINO MESSINA	Componente Gruppo Migioramento
PISANI ANTONIO	MEDICINA E CHIRURGIA	NEFROLOGIA	PROFESSORE UNIVERSITA FEDERICO II NAPOLI E UO NEFROLOGIA AOU FEDERICO II NAPOLI	RESPONSABILE SCIENTIFICO RELATORE
RICCIO ELEONORA	MEDICINA E CHIRURGIA	NEFROLOGIA	DIRIGENTE MEDICO UO NEFROLOGIA AOU FEDERICO II NAPOLI	Componente Gruppo Migioramento
ROSANIA SIMONA	MEDICINA E CHIRURGIA	CARDIOLOGIA	CARDIOLOGA PRESSO OSPEDALE SS.ANNUZIATA TARANTO	Componente Gruppo Migioramento



RUBINO MARTA	MEDICINA E CHIRURGIA	CARDIOLOGIA	MEDICO EQUIPE UO CURE CORONARICHE EMERGENZA URGENZA IST CARDIOLOGICO MONZINO	Componente Gruppo Migioramento
TREPICCIONE FRANCESCO	MEDICINA E CHIRURGIA	NEFROLOGIA	MEDICO UOC NEFROLOGIA AOU POLICLINICO NAPOLI LUIGI VANVITELLI	Componente Gruppo Migioramento
TUTTOLOMONDO ANTONINO BRUNO	MEDICINA E CHIRURGIA	MEDICINA INTERNA	PROFESSORE E RICERCATORE MEDICNA INTERNA UNIVERSITA PALERMO E DIRETTORE UOC MEDICNA INTERNA POLICLINICO PALERMO	Componente Gruppo Migioramento

**Dynamicom Education S.r.l.** • Provider ECM n° 181

Società a socio unico e soggetta all'attività di direzione e coordinamento di **medu**space MEDUSPACE S.p.A. Società di Benefit • Viale Decumano, 36 • 20157 Milano



**MIND DISTRICT • THE HIVE / H2**  
Viale Decumano 36 • 20157 Milano  
Tel. (+39) 02 89693750

Cod. Fisc. o P.IVA 03338800968  
C.C.I.A.A. REA 1668450  
Capitale Sociale € 10.000,00 i.v.