

EVENTI RESIDENZIALI (RES)

PH1uzzle - La sfida della diagnosi precoce dell'iperossaluria primitiva di tipo 1 (PH1)

INFORMAZIONI DI DETTAGLIO SUL PROGRAMMA FORMATIVO

TIPOLOGIA EVENTO E ACCREDITAMENTO

Eventi Residenziali (RES). Accreditamento Nazionale

DATA E LOCATION

Napoli, 14 Maggio 2026 - Gold Tower Lifestyle Hotel - Via Breccie a S. Erasmo, 185 - NAPOLI

RAZIONALE

L'iperossaluria primitiva di tipo 1 (PH1) è causata da una mutazione nel gene AGXT, che determina un accumulo eccessivo di ossalato con conseguente formazione di calcoli renali ricorrenti e danno renale irreversibile. Spesso misconosciuta, questa patologia viene diagnosticata tardivamente, quando il paziente ha già subito un danno renale avanzato. L'obiettivo di PH1uzzle è sensibilizzare i medici sull'importanza della diagnosi precoce, fornendo strumenti pratici per il riconoscimento dei segni clinici sospetti e l'attivazione di un iter diagnostico efficace. Obiettivi del progetto: 1) Riconoscere il PH1 nei pazienti con calcolosi renale ricorrente ad esempio: quali segnali devono far sospettare una diagnosi differenziale? 2) Integrare l'approccio multidisciplinare: coinvolgere nefrologi, urologi, laboratoristi e genetisti per migliorare il percorso diagnostico. 3) Aggiornare nefrologi e urologi sulle nuove opzioni terapeutiche disponibili e sul loro impatto nella gestione clinica e nel follow-up dei pazienti. 4) Creare consapevolezza sull'importanza dello screening genetico e biochimico per identificare precocemente i pazienti a rischio.

COERENZA CON L'OBIETTIVO NAZIONALE

Obiettivo Nazionale N° 3: documentazione clinica. percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura

NUMERO CREDITI RICONOSCIUTI

6

DESTINATARI

Il percorso formativo è rivolto a 50 partecipanti tra:

BIOLOGO: BIOLOGO

MEDICO CHIRURGO: LABORATORIO DI GENETICA MEDICA; MEDICINA E CHIRURGIA DI ACCETTAZIONE E DI URGENZA; MEDICINA INTERNA; NEFROLOGIA; UROLOGIA

PROGRAMMA

Responsabili Scientifici:

Dott.ssa GIOVANNA CAPOLONGO

Dott. Francesco TREPICCIONE



CULTURE, THINKING
& PEOPLE

Dott.ssa Miriam ZACCHIA

ORARIO	RELAZIONE	RELATORE
09:00 - 09:15	Introduzione e presentazione dell'evento	GIOVANNA CAPOLONGO
09:15 - 09:45	PH1: cos'è e perché è sottodiagnosticata?	GIOVANNA CAPOLONGO
09:45 - 10:30	Quando sospettare l'iperossaluria primaria?	GIOVANNA CAPOLONGO
10:30 - 10:45	Coffee Break	
10:45 - 11:30	Il percorso diagnostico in caso di sospetto di PH1 con particolare focus sulla genetica	Miriam ZACCHIA
11:30 - 12:00	Trattamenti terapeutici e terapie emergenti	Francesco TREPICCIONE
12:00 - 12:30	Trapianto singolo: gestione del paziente nel pre e post trapianto	GIOVANNA CAPOLONGO
12:30 - 13:00	Tavola Rotonda: "Diagnosi precoce e collaborazione multidisciplinare"	GIOVANNA CAPOLONGO, Marco DE SIO, Ersilia SATTA, Marco STIZZO, Francesco TREPICCIONE, Miriam ZACCHIA
13:00 - 13:45	Light lunch	
13:45 - 15:30	Workshop Interattivo: real life e PH1*	GIOVANNA CAPOLONGO, Annarita DI TELLA, Noemi Federica FIORILLI, Francesco TREPICCIONE, Miriam ZACCHIA
15:30 - 16:00	Sintesi e conclusioni	GIOVANNA CAPOLONGO

PH1= iperossaluria primitiva di tipo 1

* Discussione di casi clinici reali, con il coinvolgimento attivo dei partecipanti. Sistema di votazione in tempo reale relativamente agli snodi decisionali cruciali

BREVE DESCRIZIONE DEI CASI CLINICI

Iperossaluria primaria di tipo 1 in una donna di 50 anni con funzione renale compromessa

Donna di 50 anni con diagnosi tardiva di iperossaluria primaria di tipo 1 (PH1), giunta all'osservazione per insufficienza renale terminale nel 2022. In anamnesi personale erano presenti episodi sporadici di nefrolitiasi in giovane età, mentre l'anamnesi familiare risultava significativa per un fratello deceduto precocemente per ESRD

associata a calcolosi renale. Nel corso degli anni la paziente aveva sviluppato un progressivo deterioramento della funzione renale, non preceduto da un adeguato inquadramento metabolico della nefrolitiasi.

In vista di un possibile trapianto renale, è stato eseguito uno studio genetico mediante pannello NGS che ha identificato in omozigosi la variante patogenetica c.508G>A (p.Gly170Arg) del gene AGXT, compatibile con PH1. Il dosaggio dell'ossalato plasmatico risultava marcatamente elevato. Un tentativo terapeutico con vitamina B6 ad alte dosi non ha prodotto beneficio clinico o biochimico, rendendo necessaria l'intensificazione della dialisi.

Successivamente è stata avviata terapia con lumasiran, con riduzione significativa dei livelli di ossalato plasmatico e miglioramento del controllo metabolico, consentendo la riattivazione dell'idoneità al trapianto renale. Attualmente la paziente è in lista trapianto attiva con valori di ossalemia nettamente ridotti rispetto al basale

Il ruolo dell'analisi MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) nella diagnosi dell'Iperossaluria primitiva di tipo I.

Donna di 25 anni, di origine marocchina, con storia di nefrolitiasi bilaterale ricorrente dall'infanzia e progressivo declino della funzione renale fino all'avvio della terapia sostitutiva renale all'età di 20 anni. Un primo test genetico aveva identificato una singola mutazione eterozigote del gene AGXT, non sufficiente a spiegare il fenotipo clinico. Il decorso clinico è stato complicato da grave iperparatiroidismo secondario, osteopatia severa, manifestazioni cardiovascolari e ossalosi sistemica, inclusa la comparsa di un fibroma ossificante mandibolare. Un'analisi genetica di secondo livello mediante MLPA ha permesso di identificare una seconda mutazione patogenetica del gene AGXT, configurando uno stato di eterozigosi composta compatibile con PH1. Il dosaggio dell'ossalato sierico risultava marcatamente elevato, confermando il sospetto diagnostico in assenza di studio di segregazione familiare.

La paziente ha quindi intrapreso un trattamento combinato con dialisi intensiva e lumasiran, ottenendo una riduzione significativa dei livelli di ossalato sierico già dopo la fase di induzione. È attualmente in terapia di mantenimento e in follow-up multidisciplinare, in attesa di intervento chirurgico mandibolare e di una possibile futura valutazione trapiantologica.

FACULTY (in ordine alfabetico)

Cognome	Nome		Codice Fiscale
CAPOLONGO	GIOVANNA	LAUREA: medicina e chirurgia SPECIALIZZAZIONE: Nefrologia AFFILIAZIONE e CITTA': Azienda Ospedaliera A.O.U. Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli - Napoli,NA,IT	CPLGNN83S70A509J
DE SIO	Marco	LAUREA: Medicina e chirurgia SPECIALIZZAZIONE: Urologia AFFILIAZIONE e CITTA': Professore ordinario di I Fascia in Urologia (SSD MED/24) presso il Dipartimento della Donna, del Bambino e di Chirurgia Generale e Specialistica dell'Università	DSEMRC59D30C361A



CULTURE, THINKING
& PEOPLE

		della Campania "Luigi Vanvitelli" - Napoli, NA, Italia	
DI TELLA	Annarita	LAUREA: Medicina e chirurgia SPECIALIZZAZIONE: - - AFFILIAZIONE e CITTA': Azienda Ospedaliera A.O.U. Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli - - Napoli, NA, Italia	DTLNRT94D69B963I
FIORILLI	Noemi Federica	LAUREA: Medicina e chirurgia SPECIALIZZAZIONE: - - AFFILIAZIONE e CITTA': Azienda Ospedaliera A.O.U. Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli - Napoli, NA, Italia	FRLNFD99R71F839A
SATTA	Ersilia	LAUREA: Medicina e chirurgia SPECIALIZZAZIONE: Nefrologia AFFILIAZIONE e CITTA': Direttore Sanitario presso l'Ambulatorio di Emodialisi Nefrocenter Research - Torre del Greco, NA, Italia	STTRSL73A41H931L
STIZZO	Marco	LAUREA: Medicina e chirurgia SPECIALIZZAZIONE: Urologia AFFILIAZIONE e CITTA': Dirigente Medico, University of Campania "Luigi Vanvitelli" - Napoli, NA, Italia	STZMRC88S03F839O
TREPICCIONE	Francesco	LAUREA: Medicina e chirurgia SPECIALIZZAZIONE: Nefrologia AFFILIAZIONE e CITTA': Professore Associato -Nephrology at AUO Policlinico University of Campania "L. Vanvitelli" - Napoli, NA, Italia	TRPFNC81H15L086R
ZACCHIA	Miriam	LAUREA: Medicina e chirurgia SPECIALIZZAZIONE: Nefrologia AFFILIAZIONE e CITTA': Professore Associato - Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali, Università degli studi della Campania "Luigi Vanvitelli" - Napoli, NA, Italia	ZCCMRM80L47B963L

DATI PROVIDER

Accreditamento Provider: CTP srl con decorrenza dal 13/12/2016 è Provider **STANDARD** Nazionale con **numero identificativo 1147** dopo aver ottenuto il parere positivo dalla Commissione Nazionale per la Formazione Continua, ai sensi dell'Accordo stipulato in sede di Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano in data 2 febbraio 2017.



CULTURE, THINKING
& PEOPLE

CTP srl è inoltre certificata **UNI EN ISO 9001:20015** per la progettazione ed erogazione di servizi di formazione continua in medicina come provider ECM (Certificato Certiquality N° 16425)

Il Provider, consapevole che i dati forniti costituiscono dichiarazione formale di possesso dei requisiti ed accettazione delle norme che regolano il sistema ECM, dichiara di aver richiesto e di trattenere presso la sede della Società la copia cartacea dei Curricula Vitae dei Relatori



CULTURE, THINKING
& PEOPLE

Nome e cognome	Professione	Disciplina	Ente di appartenenza	Descrizione Attività professionale/formativa
Giovanna CAPOLONGO	Medicina e chirurgia	Nefrologia	Dlrigente medico, Rep. Nefrologia, Azienda Ospedaliera A.O.U. Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli- Napoli	ESPERIENZA PROFESSIONALE 17/07/2019–alla data attuale Ricercatore a tempo determinato di tipo A in Nefrologia (MED/14) Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli, Napoli (Italia) Bando AIM: attrazione e mobilità internazionale - PON 2014- 2020. Attività e competenze acquisite: Attività didattica in Nefrologia scuola di Medicina e Chirurgia; gestione e coordinamento di gruppi di ricerca clinica; programmazione e sottomissione al comitato etico di studi clinici; attività clinica correlata alla ricerca 01/11/2018–15/07/2019 DIRIGENTE MEDICO ATEMPO INDETERMINATO 38 ore settimanali OSPEDALE DEL MARE – ASL NAPOLI 1 CENTRO – U.O.C. NEFROLOGIA E DIALISI, Napoli (Italia) ISTRUZIONE E FORMAZIONE LAUREA SPECIALISTICA IN MEDICINA E CHIRURGIA SECONDA UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI NAPOLI ora UNIVERSITA' DEGLI STUDI DELLA CAMPANIA L. VANVITELLI, Napoli (Italia) Tesi dal titolo: UN NUOVO APPROCCIO METODOLOGICO NELLA DIAGNOSI, PREVENZIONE E TERAPIA DELLA CALCOLOSI URINARIA. Votazione finale: 110/110 cum laude, plauso al curriculum e dignità di stampa 07/2009–07/2014



CULTURE, THINKING
& PEOPLE

				<p>DIPLOMA DI SPECIALIZZAZIONE IN NEFROLOGIA SECONDA UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI NAPOLI ora UNIVERSITA' DEGLI STUDI DELLA CAMPANIA L. VANVITELLI, Napoli (Italia) Tesi dal titolo: L'ESCREZIONE URINARIA DI AMMONIO NEI PAZIENTI CON NEFROLITIASI DA ACIDO URICO E DIABETE MELLITO TIPO 2. Votazione finale: 50/50 cum laude. 09/1997–06/2002 DIPLOMA DI MATURITA' SCIENTIFICA LICEO SCIENTIFICO "E. Medi", Cicciano (NA) (Italia) Votazione: 100/100</p>
--	--	--	--	--

Francesco TREPICCIONE	Medicina e chirurgia	Nefrologia	Professore Associato - Nephrology at AUO Policlinico University of Campania "L. Vanvitelli" - Napoli	<p>WORK EXPERIENCE 28/12/2018–Present Associate Professor Nephrology at AUO Policlinico University of Campania "L. Vanvitelli" 04/01/2016–27/12/2018 Assistant Professor Nephrology, Second University of Naples, Napoli (Italy) 04/11/2013–31/12/2015 Postdoc at Hopital European George Pompidou, PARCC-INSERM U970 "Physiologie Renale" Eq12 Prof. Dominique Eladari, Parigi (France) 01/09/2012–30/10/2013 Postdoc at the Renal Physiology lab at Dipartimento di Scienze Cardio-Toraciche e Respiratorie, Seconda Università di Napoli. Prof. Giovambattista Capasso, Napoli (Italy) 01/08/2012–31/08/2012 Research Assistant at Department of Biomedicine, Aarhus University Prof.</p>
------------------------------	----------------------	------------	--	---



CULTURE, THINKING
& PEOPLE

				<p>Birgitte Christensen, Aarhus (Denmark) 20/03/2012–31/03/2012 Visiting Researcher at Department of Nephrology and Hypertension, Friedrich-Alexander-University Erlangen-Nürnberg Prof Jens Titze, Erlangen (Germany) 01/10/2009–08/12/2009 Research Assistant Prof. Mark Knepper, Laboratory of Kidney and Electrolyte Metabolism of National Heart Lung Blood Institute, NIH, Bethesda (United States of America) 30/07/2007–30/07/2012 Renal Fellow at Nephrology of the Second University of Naples AUO Secondo Policlinico, Napoli (Italy) 01/10/2005–10/12/2005 Visiting Student at Laboratory of Kidney and Electrolyte Metabolism of National Heart Lung Blood Institute, NIH (Bethesda), Prof. M. Knepper</p> <p>EDUCATION AND TRAINING 02/05/2013–20/01/2016 PhD in Nephrological Science XXVIII Ciclo di Dottorato di Ricerca, Seconda Università di Napoli, Napoli (Italy) 28/01/2008–29/11/2012 PhD in Medicine Faculty of Health, Aarhus University, Aarhus (Denmark) 05/10/2000–16/10/2006 M.D. degree Seconda Università di Napoli, Napoli (Italy) 15/09/1995–15/06/2000 Liceo Classico "Cneo Nevio" S.Maria Capua Vetere (Italy)</p>
--	--	--	--	---

Miriam ZACCHIA	Medicina e chirurgia	Nefrologia	Professore Associato - Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali,	Formazione: 02/2006-01/2014: Dottorato di Ricerca in Scienze Nefrologiche, presso l'Università degli Studi della Campania, Luigi Vanvitelli.
-----------------------	----------------------	------------	---	--



CULTURE, THINKING
& PEOPLE

			<p>Università degli studi della Campania "Luigi Vanvitelli"- Napoli</p>	<p>04/2008-04/2013: Specializzazione in Nefrologia, presso l'Università degli Studi della Campania, Luigi Vanvitelli.</p> <p>03/2006-12/2008 : Post Doctoral Associate presso la Yale University, Section of Nephrology, CT (USA)</p> <p>03/2005: Frequenza presso il Centre of Nephrology, University College, London (March), per elaborazione tesi di Laurea</p> <p>1999-2005: Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia, Università degli Studi della Campania, Luigi Vanvitelli.</p> <p>1994-1999 Liceo Scientifico, Garofano, Capua (Ce)</p> <p>Honors</p> <p>2005 Borsa di studio per i migliori studenti della Facoltà di Medicina e Chirurgia, anno Accademico 2004-05</p> <p>Titoli e Carriera:</p> <p>2018 Ricercatore Universitario a tempo determinato di tipo B, presso l'Unità di Nefrologia, Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali, Università degli Studi della Campania, Luigi Vanvitelli</p> <p>2015 Ricercatore Universitario a tempo determinato di tipo A, presso l'Unità di Nefrologia, Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali, Università degli Studi della Campania, Luigi Vanvitelli</p> <p>2014 Phd, Nefrologia, Università degli Studi della Campania, Luigi Vanvitelli.</p> <p>2013 Specialista in Nefrologia, Università degli Studi della Campania, Luigi Vanvitelli 2008 Post-Doctoral</p>
--	--	--	---	---

				Associate presso l'Internal Medicine and Molecular Biology, section for Nephrology, Yale University, CT (USA) 2005 Laurea in Medicina e Chirurgia, Università degli Studi della Campania, Luigi Vanvitelli
--	--	--	--	---

Il provider, ai sensi dell'art. 47 del DPR n.445/2000, consapevole delle conseguenze previste dall'art. 76, dichiara:

- di aver fornito all'interessato l'informativa sul trattamento dei dati personali (art. 13 del Regolamento europeo 2016/679; artt. 68, 70, 76, 96 Accordo Stato-Regioni 2017 "La formazione continua nel settore salute" - Rep. Atti 14/CSR del 2.2.2017 - Par. 4.6, lett. j) Manuale Nazionale di Accreditamento per l' Erogazione di Eventi ECM);
- di aver informato l' interessato che il programma dell' evento ECM, di cui le suddette informazioni contribuiscono a formarne il contenuto minimo, verrà inserito nel catalogo degli eventi E.C.M. tenuto dall'ente accreditante.