



J. Medical Books Edizioni S.r.l.

Seminario specialistico ECM

La colestasi intraepatica familiare progressiva: cosa sappiamo e cosa ci aspettiamo in futuro

27 marzo 2026

Università degli Studi di Perugia - Dipartimento di Medicina e Chirurgia
AULA 8 (Piano -2, Ed. B - Blocco Didattico) - P.zza Lucio Severi, 1 - Perugia

ID Provider 2683 - 474059

Responsabile scientifico: Prof. Alberto Verrotti Di Pianella

Accreditato per:

Medico Chirurgo: Pediatria, Pediatri di libera scelta, Medicina Interna, Gastroenterologia

Farmacista: Farmacista pubblico del SSN

Partecipanti: 80

Ore formative: 6

Crediti: 6

Obiettivo formativo Nr. 10 Epidemiologia - Prevenzione e promozione della salute - diagnostica - tossicologia con acquisizione di nozioni tecnico-professionali

Area formativa: Obiettivi formativi tecnico-professionali

Acronimi

PFIC: colestasi intraepatica familiare progressiva

Razionale scientifico

La colestasi intraepatica familiare progressiva è un difetto ereditario della formazione della bile, che comporta un danno epatocellulare che associato a segni extraepatici. I segni clinici si manifestano già fin dai primi giorni di vita, con ampia variabilità derivante dalle diverse eziologie. L'individuazione precoce di tali quadri clinici ed in particolare una diagnosi accurata dell'ittero colestatico è fondamentale per ottimizzare l'efficacia terapeutica e garantire una prognosi favorevole, che tuttavia rappresenta per noi ancora una sfida. Obiettivo di questo seminario è quello di presentare gli aspetti eziopatogenetici, clinici e diagnostici della PFIC e introdurre prospettive future in grado di modificare auspicabilmente la storia naturale di tale patologia. Va anche sottolineato il possibile ruolo del Odevixibat per la terapia della Sindrome di Alagille.



CERTIFICATO N.7914

J. Medical Books Edizioni S.r.l. – Via Salasco, 20 - 20136 Milano – Tel.02.67076056 - Fax 02.67493273

E – mail info@jmbedizioni.com - Sede Legale: Via Aurelia Sud 39 – 55049 Viareggio (LU)

C.F./P. I.V.A. 01555040466 – C.C.I.A.A. Lucca n.150302 – Reg. Tribunale n.24372 – Cap. Soc. € 10.400



J. Medical Books Edizioni S.r.l.

PROGRAMMA

10.00 - 10.30 **Registrazione dei partecipanti e saluto delle autorità**

10.30 - 10.45 **Introduzione ai lavori** - Alberto Verrotti

SESSIONE I - LA CLINICA

Moderatori: Francesco Chiarelli, Guido Pennoni

10.45 - 11.15 **Aspetti genetici** - Pio Adamo D'Adamo

11.15 - 11.45 **Sospetto clinico e red-flags** - Giuseppe Indolfi

11.45 - 12.00 **Coffee Break**

12.00 - 12.30 **Evoluzione naturale della patologia** - Giovanni Vitale

12.30 - 13.00 **Discussione**

Conduce: Francesco Valitutti

Partecipa: tutta la Faculty

13.00 - 14.00 **Caso clinico** - Paolo Lionetti

14.00 - 15.00 **Light Lunch**

SESSIONE II - TERAPIA E PROSPETTIVE FUTURE

Moderatori: Maria Elena Lionetti, Piero Colombatto

15.00 - 15.30 **Terapia della PFIC e prospettive future** - Chiara Rubino

15.30 - 16.00 **Sindrome di Alagille** - Andrea Pietro Battista

16.00 - 16.30 **Discussione**

Conduce: Rita Cozzali

Partecipa: tutta la Faculty

16.30 - 17.30 **Casi clinici** - Simona Gatti

17.30 - 18.00 **Take home messages e chiusura dei lavori** - Alberto Verrotti

18.00 - 18.15 **Questionario di valutazione ECM e sua discussione**



CERTIFICATO N.7914

J. Medical Books Edizioni S.r.l. – Via Salasco, 20 - 20136 Milano – Tel.02.67076056 - Fax 02.67493273

E – mail info@jmbedizioni.com - Sede Legale: Via Aurelia Sud 39 – 55049 Viareggio (LU)

C.F./P. I.V.A. 01555040466 – C.C.I.A.A. Lucca n.150302 – Reg. Tribunale n.24372 – Cap. Soc. € 10.400



J. Medical Books Edizioni S.r.l.

Casi clinici

Caso Clinico 1: Bambina A. di anni 8. Anamnesi familiare e fisiologica: Familiarità negativa per malattie genetiche, plurimalformative e per patologie epatiche. Nata a termine da TC iterativo dopo gravidanza normodecorsa. PN 4600g, L 53 cm. Periodo perinatale regolare. Allattamento con LA esclusivo. Divezzamento avviato a 6 mesi in assenza di problematiche. Tappe neuromotorie raggiunte in epoca. Anamnesi patologica remota: DIV muscolare (andato incontro a chiusura spontanea); ipertrabecolazione/non compattazione ventricolare sinistra con normale funzione sistolica globale. Ricovero a 10 mesi di vita per trauma da caduta → infezione da Rotavirus acquisita durante la degenza → riscontro ecografico di epatosplenomegalia. Avviato screening esteso per malattie metaboliche. WES epatopatie evidenzia mutazione in omozigosi di NR1H4, responsabile di una forma rara di colestasi intraepatica familiare progressiva nota come PFIC5.

Caso Clinico 2: R. nato a termine da gravidanza normodecorsa. Parto vaginale spontaneo. APGAR 9-10. PN 3080 g (AGA, 11°pct), LN 49 cm (13°pct), CC 37 cm (>90°pct). A 10 ore di vita comparsa di tachipnea e ipoglicemia severa (14 mg/dl) → infusione glucosata ev + ATB con Ampicillina e Gentamicina nel sospetto di sepsi. Riscontro di iperbilirubinemia con TCD negativo → fototerapia. Dimesso a domicilio a 7 giorni di vita per apparente risoluzione del quadro clinico. A 41 giorni di vita per ittero progressivo persistente e quadro di flogosi alte vie si procede con ricovero. Discrete condizioni generali. Cute e sclere itteriche. Obiettività cardiaca regolare. Rinostruzione, obiettività toracica nella norma. Epatomegalia in assenza di splenomegalia. Genitali esterni normoconformati. Tono, trofismo ed EON nella norma. Dismorfismi minori: appendice V dito mano sinistra, bozze frontali, orecchie anteverse, lingua protrusa.



CERTIFICATO N.7914

J. Medical Books Edizioni S.r.l. – Via Salasco, 20 - 20136 Milano – Tel.02.67076056 - Fax 02.67493273
E – mail info@jmbedizioni.com - Sede Legale: Via Aurelia Sud 39 – 55049 Viareggio (LU)
C.F./P. I.V.A. 01555040466 – C.C.I.A.A. Lucca n.150302 – Reg. Tribunale n.24372 – Cap. Soc. € 10.400



J. Medical Books Edizioni S.r.l.

Faculty

<u>COGNOME</u>	<u>NOME</u>	<u>LAUREA</u>	<u>SPECIALIZZAZIONE</u>	<u>APPARTENENZA 2</u>
Lionetti	Maria Elena	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Dirigente - SOD Clinica Pediatrica a indirizzo genetico-metabolico e gastro-nefrologico Ospedale G Salesi, Ancona
Lionetti	Paolo	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Professore Associato - SOC Gastroenterologia e Nutrizione - AOU Meyer IRCCS, Università degli Studi di Firenze
Gatti	Simona	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Ricercatrice - Dipartimento di Scienze Cliniche Specialistiche e Odontostomatologiche, Università degli Studi di Ancona
Colombatto	Piero	Medicina e Chirurgia	Gastroenterologia ed endoscopia digestiva	Dirigente - UO Epatologia Azienda Ospedaliera-Universitaria Pisana
Chiarelli	Francesco	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Direttore - Clinica Pediatrica, Ospedale di Chieti Università degli Studi G. d'Annunzio, Chieti-Pescara
Pietrobbattista	Andrea	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Responsabile - SS Epatologia e Clinica dei Trapianti - Bambino Gesù - Ospedale Pediatrico, Roma
Rubino	Chiara	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Dirigente - Epatologia- SOC Pediatria Medica Azienda Ospedaliera-Universitaria Meyer, Firenze
Vitale	Giovanni	Medicina e Chirurgia	Medicina Interna	Dirigente - European Reference Network on Hepatological Diseases (ERN RARE-LIVER) Internal Medicine Unit for the Treatment



CERTIFICATO N.7914

J. Medical Books Edizioni S.r.l. – Via Salasco, 20 - 20136 Milano – Tel.02.67076056 - Fax 02.67493273

E – mail info@jmbedizioni.com - Sede Legale: Via Aurelia Sud 39 – 55049 Viareggio (LU)

C.F./P. I.V.A. 01555040466 – C.C.I.A.A. Lucca n.150302 – Reg. Tribunale n.24372 – Cap. Soc. € 10.400



J. Medical Books Edizioni S.r.l.

				of Severe Organ Failure - IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna
Verrotti Di Pianella	Alberto	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Direttore - SC Pediatria - Az. Ospedaliera Santa Maria della Misericordia, Perugia Università degli Studi di Perugia
Indolfi	Giuseppe	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Responsabile Epatologia- SOC Pediatria Medica Azienda Ospedaliera-Universitaria Meyer, Firenze
D'Adamo	Pio Adamo	Scienze Biologiche	Genetica Applicata	Professore Associato - Genetica Medica, IRCCS Burlo-Garofolo Università degli Studi di Trieste
Valitutti	Francesco	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Ricercatore- SC Clinica Pediatrica - Dipartimento di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Perugia
Cozzali	Rita	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Dirigente - Clinica Pediatrica - Azienda Ospedaliera di Perugia
Celi	Federica	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Direttore di struttura- Dipartimento Materno - Infantile - Azienda Ospedaliera Santa Maria, Terni
Pennoni	Guido	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Direttore di struttura - UO Pediatria Area Nord - Ospedali di Città di Castello e Gubbio-Gualdo Tadino (PG)
Fabbrizi	Enrica	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Direttore di struttura - UOSD Pediatria - PO Civitanova Marche, ASL Macerata

I CV della Faculty sono disponibili c/o il Provider



CERTIFICATO N.7914

J. Medical Books Edizioni S.r.l. – Via Salasco, 20 - 20136 Milano – Tel.02.67076056 - Fax 02.67493273

E – mail info@jmbedizioni.com - Sede Legale: Via Aurelia Sud 39 – 55049 Viareggio (LU)

C.F./P. I.V.A. 01555040466 – C.C.I.A.A. Lucca n.150302 – Reg. Tribunale n.24372 – Cap. Soc. € 10.400