

Malattia di Fabry: dalla diagnosi alla gestione clinica

1° incontro interregionale Marche Abruzzo Umbria Molise

ACCREDITAMENTO RESIDENZIALE

Target: 50 partecipanti

Professione: Medico Chirurgo

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

Sede: SEEPORT HOTEL-Rupi di Via XIX Settembre, 12 60121 Ancona - Italy

DATA: 23 ottobre 2026

Ore formative: 8 – **crediti formativi:** 8

Accreditamento: Nazionale

Responsabili Scientifici: Dott.ssa Claudia Sgattoni, Prof. Andrea Ranghino, Dott. Fabio Vagnarelli, Dott. Carla Lofiego, Prof. Giovanna Viticchi

ACCREDITAMENTO EVENTO WEBINAR

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

Target: 80 partecipanti

DATA: 23 ottobre 2026

Ore formative: 8 – **crediti formativi:** 12

Accreditamento: Nazionale

Responsabili Scientifici: Dott.ssa Claudia Sgattoni, Prof. Andrea Ranghino, Dott. Fabio Vagnarelli, Dott. Carla Lofiego, Prof. Giovanna Viticchi

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 la giornata 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

8.40 apertura lavori

Moderatori: Rosaria Polci, Andrea Ranghino

8.45 il modello organizzativo (Claudia Sgattoni, Andrea Ranghino, Carla Lofiego, Giovanna Viticchi)

9.00 Il ritardo diagnostico: quando il timing fa la differenza (Claudia Sgattoni)

9.15 il sospetto Fabry in nefrologia (Carolina Ciavaglia)

9.30 il sospetto Fabry in cardiologia (cardio Ancona TBD)

9.45 il sospetto Fabry in neurologia (Giovanna Viticchi)

10.00 discussione sulle tematiche trattate precedentemente

10.30 Esperienze a confronto

Moderatori: Claudia Sgattoni

Lo screening neonatale (Veronica Pagliardini, Silvia Di Michele)

11.00 Esperienze a confronto:

in nefrologia Cuonzo Maria Teresa (Lanciano)

in cardiologia Mengoni Anna (Perugia)

in neurologia TBD

13-14 lunch

Moderatori: Giovanna Viticchi, Rodolfo Citro

14.00-14.20 il fenotipo metabolico nella malattia di Fabry (Marco Spada)

14.20-14.40 utilità della biopsia renale nella malattia di Fabry (Andrea Ranghino)

14.40- 15.00 criteri di stabilità nefrologica e gestione clinica del paziente Fabry (Renzo Mignani)

15.00-15.20 stroke e malattia di Fabry: cosa dicono i dati di registro (Alessandro Burlina)

15.20-15.40 la stadiazione cardiologica (Carla Lofiego/Fabio Vagnarelli)

15.40 -16.10 discussione sulle tematiche trattate precedentemente

16.10 -16.20 chiusura dei lavori

16.20 – 16.50 questionario di verifica ECM

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 Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma
Rosaria Polci	Medicina e Chirurgia	Nefrologia	Primario di Nefrologia e Dialisi Ast di Ascoli
Andrea Ranghino	Medicina e Chirurgia	Nefrologia	direttore della Struttura Organizzativa Dipartimentale di Nefrologia, Dialisi e Trapianto del Rene dell'AOU Ospedali Riuniti di Ancona
Claudia Sgattoni	Medicina e Chirurgia	Genetica	Dirigente Medico, SOSD Genetica Medica, AOU delle Marche
Carla Lofiego	Medicina e Chirurgia	Cardiologia	Dirigente Medico SOD Cardiologia Ospedaliera e UTIC AOU delle Marche
Giovanna Viticchi	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Dirigente Medico SOSD Stroke Unit AOU delle Marche
Carolina Ciavaglia	Medicina e Chirurgia	Nefrologia	Dirigente Medico SOD Nefrologia, Dialisi e Trapianto di Rene AOU delle Marche
Veronica Pagliardini	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Pediatra AOU Città della Salute e della Scienza, Torino
Silvia Di Michele	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Pediatra e medico specialista in malattie metaboliche Ospedale Civile di Pescara
Maria Teresa Cuonzo	Medicina e Chirurgia	Nefrologia	Responsabile Centro Dialisi Lanciano Casoli Atesa
Anna Mengoni	Medicina e Chirurgia	Cardiologia	Cardiologo c/o ospedale di Perugia
Rodolfo Citro	Medicina e Chirurgia	Cardiologia	Direttore dell'Unità Operativa Complessa di Cardiologia Clinica e Imaging di sala operatoria del Responsible Research Hospital Campobasso
Alessandro Burlina	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Direttore del Dipartimento di Area Medica dell'Ospedale San Bassiano
Fabio Vagnarelli	Medicina e Chirurgia	Cardiologia	Cardiologo della SOD Cardiologia Ospedaliera ed Utic dell'Azienda Ospedaliero Universitaria delle Marche (Ancona)

I CV sono custoditi presso la sede del Provider

Il provider, ai sensi dall' 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