

Screening della Malattia di Fabry nella Popolazione Dialitica: Importanza del Network Interregionale tra Centri di Riferimento

RAZIONALE

RAZIONALE

La Malattia di Fabry è una patologia rara, progressiva e multisistemica, spesso misconosciuta o diagnosticata in ritardo, che può portare a gravi complicanze a carico di organi vitali, inclusi i reni. Nei pazienti affetti da Malattia Renale Cronica (MRC) in stadio avanzato o già in trattamento dialitico, la diagnosi di Fabry è ancora più complessa, ma fondamentale per l'accesso a terapie specifiche che possono rallentare la progressione della malattia e migliorarne la qualità di vita.

Nonostante la disponibilità di strumenti diagnostici, la bassa incidenza della malattia e la varietà delle sue manifestazioni cliniche rendono il percorso diagnostico spesso lungo e tortuoso. È in questo contesto che emerge l'importanza di una strategia proattiva, coordinata e che superi i confini regionali. Questo evento formativo, costruito sull'esperienza dell'edizione precedente e con l'ambizione di un respiro extra-regionale, affronta queste sfide ponendo l'accento su tre pilastri fondamentali:

1. L'Importanza del Network tra Centri di Dialisi e Centri di Riferimento (Hub-Hub e Hub-Spoke)

Una collaborazione efficace e strutturata — non solo tra centri di dialisi territoriali e centri di riferimento specializzati, ma anche tra i diversi centri di riferimento a livello interregionale — è cruciale per garantire l'identificazione precoce dei casi sospetti e un invio tempestivo per la conferma diagnostica e l'inizio del trattamento. In questa edizione, il coinvolgimento di esperti di rilevanza nazionale come il Prof. Gesualdo e il Prof. Feriozzi rafforza questa visione di rete allargata.

2. Formazione Pratica sull'Utilizzo dei Kit di Screening

Lo screening mirato all'interno delle popolazioni a rischio, come i pazienti in dialisi, rappresenta uno strumento potente per la diagnosi precoce. Verrà fornita una formazione pratica sull'utilizzo dei kit di screening specifici per la Malattia di Fabry, con approfondimento delle procedure per la raccolta e l'analisi dei campioni, al fine di garantire risultati affidabili e avviare percorsi diagnostici precisi.

3. L'Applicazione dell'Intelligenza Artificiale (AI) per l'Identificazione Precoce e il Monitoraggio

L'innovazione tecnologica offre opportunità senza precedenti. Sarà approfondito come un sistema di intelligenza artificiale possa essere applicato per intercettare pazienti in dialisi con "red flags" o profili di rischio indicativi della Malattia di Fabry, incrociando i dati degli algoritmi predittivi con quelli monitorati sul territorio. Il Prof. Gesualdo presenterà la propria esperienza nella redazione di un PDTA

per la Malattia di Fabry sviluppato con il supporto dell'AI, offrendo un modello replicabile ad altri centri.

OBIETTIVI FORMATIVI

Al termine dell'evento, i partecipanti saranno in grado di:

- Riconoscere le manifestazioni cliniche e i "red flags" della Malattia di Fabry nel paziente dialitico
- Applicare correttamente i kit di screening per l'identificazione precoce
- Comprendere il valore e la metodologia del network interregionale Hub-Hub e Hub-Spoke nella gestione della malattia
- Conoscere le potenzialità degli strumenti di AI per l'identificazione precoce e il monitoraggio del paziente
- Adottare un modello strutturato di presa in carico del paziente dialitico neodiagnosticato

OUTPUT ATTESI

- Consolidamento di una rete collaborativa tra centri di dialisi e centri di riferimento a livello locale e regionale
- Implementazione di una rete di esperti di Malattia di Fabry tra le principali regioni italiane coinvolte
- Miglioramento della gestione clinica del paziente dialitico con diagnosi di Malattia di Fabry
- Promozione di una cultura dell'innovazione attraverso l'adozione di strumenti diagnostici avanzati e dell'AI

PROGRAMMA

ORARIO	RELATORE / RUOLO	TITOLO / CONTENUTO
10:00 – 10:30	Registrazione partecipanti	—
Apertura dei lavori e presentazione dei Responsabili Scientifici		
10:30 – 10:45	Davide Cafiero	Introduzione all'evento e presentazione dei Responsabili Scientifici: Prof. Pisani, Prof. Gesualdo, Dott.ssa Satta
Prima Sessione — Approfondimento Clinico e Network Territoriale Moderazione a cura del Prof. Sandro Mazzaferro		
10:45 – 11:15	Prof. Antonio Pisani	Identificazione dei red flags e screening nella popolazione dialitica: il valore del network tra territorio e centro di riferimento – Sessione Q&A
11:15 – 11:45	Dott.ssa Ersilia Satta	Highlights dall'ERA Congress: dati e risultati ottenuti dallo screening nella popolazione dialitica – Sessione Q&A
Seconda Sessione — Innovazione e AI nel Percorso Diagnostico Moderazione a cura del Prof. Giuseppe Limongelli		
11:45 – 12:15	Prof. Loreto Gesualdo	Applicazione dell'AI nel modello PDTA per la Malattia di Fabry: esperienza e risultati – Sessione Q&A
12:15 – 12:45	Prof. Sandro Feriozzi	Nefropatia in corso di Malattia di Anderson-Fabry: aspetti diagnostici e terapeutici – Sessione Q&A
12:45 – 14:00	Light lunch	—

ORARIO	RELATORE / RUOLO	TITOLO / CONTENUTO
Sessione pomeridiana — Esperienze dal Territorio e Dimostrazioni Pratiche Moderazione a cura del Prof. Francesco Trepiccione		
14:00 – 14:30	Dott. Mario Mangieri	Caso clinico: gestione del paziente con Malattia di Fabry nella pratica clinica – Sessione Q&A
14:30 – 15:00	Dott. Antonio De Pascalis	Caso clinico: esperienza dal territorio — collaborazione tra dialisi e centro di riferimento – Sessione Q&A
15:00 – 15:30	Dott.ssa Eleonora Riccio	Malattia di Fabry nel continuum nefrologico: indicatori clinici e strategie per una diagnosi tempestiva
Coffee Break		
15:30 – 15:45	Coffee Break	—
Sessione pratica e dimostrazioni Moderazione a cura di Davide Cafiero		
15:45 – 16:15	Dott.ssa Marica Giliberti	Caso clinico: identificazione e monitoraggio — esperienza dal centro di riferimento– Sessione Q&A
16:15 – 16:45	Dott.ssa Renata Rinaldi	Esperienza sul campo: utilizzo dei kit di screening e integrazione con il territorio – Sessione Q&A
Conclusioni		
16:45 – 17:15	Prof. Sandro Mazzaferro, Prof. Giuseppe Limongelli, Prof. Francesco Trepiccione	Tavola rotonda — Dalla Diagnosi alla Rete: Sfide e Strategie per il Paziente Dialitico con Malattia di Fabry. Q&A e discussione aperta
17:15 – 17:45	Davide Cafiero e Responsabili scientifici	Chiusura dei Lavori e take home messages
17:45 – 18:15		Questionario ECM

FACULTY

NOME E COGNOME	LAUREA	SPECIALIZZAZIONE	AFFILIAZIONE
Antonio Pisani			Professore di Nefrologia Università Federico II di Napoli
Loreto Gesualdo			Responsabile Scientifico - Professore Ordinario di Nefrologia all'Università di Bari e Direttore UOC Nefrologia, Dialisi e Trapianto Policlinico di Bari
Ersilia Satta			Responsabile Scientifico - Direttore scientifico Nefrocenter Research Napoli
Antonio De Pascalis			Dirigente Medico presso l'U.O. di Nefrologia, Dialisi e Trapianto.
Sandro Feriozzi			Direttore UOC Nefrologia e Dialisi, Ospedale Belcolle di Viterbo – ASL Viterbo
Marica Giliberti			Dirigente Medico. U.O.C. Nefrologia, Dialisi e Trapianto – A.O.U.C. Policlinico di Bari
Giuseppe Limongelli			Direttore del Centro di Coordinamento Malattie Rare della Regione Campania e membro del Comitato nazionale per le malattie rare del Ministero della Salute
Mario Mangieri			UOC di Nefrologia e dialisi presso Ospedale Belcolle Viterbo
Sandro Mazzaferro			Nefrologo. Direttore sanitario nefrologo responsabile rome American hospital
Eleonora Riccio			Nefrologia presso l'U.O. di Nefrologia del Dipartimento di Sanità Pubblica dell'AOU "Federico II" di Napoli
Renata Rinaldi			Biologa Nefrocenter Research
Francesco Trepiccione			Professore Associato di Nefrologia l'Università della Campania 'Luigi Vanvitelli' di Napoli