

PROGETTO DI FORMAZIONE SUL CAMPO ECM

FABRY club - Time to Think Different in Fabry Disease (TTD IN FD)

Laboratorio di governance clinica per la valorizzazione dell'appropriatezza nel percorso del paziente Fabry

MONZA • CENTRO CONGRESSI HOTEL DE LA VILLE | 12 ottobre – 16 dicembre 2026

INFO PROGRAMMA

RAZIONALE DEL PROGETTO

La malattia di Anderson-Fabry (MAF) è una malattia genetica rara, x-linked, da accumulo lisosomiale causata dalla carenza dell'enzima alfa-galattosidasi, che porta all'accumulo di glicosfingolipidi, in particolare globotriaosilceramide (Gb3), nei diversi tessuti viscerali e nell'endotelio vascolare di tutto l'organismo, con danni a livello renale, cardiaco e del sistema nervoso centrale tali da compromettere qualità e aspettativa di vita.

È una malattia rara difficile da diagnosticare per diverse ragioni: rarità, eterogeneità e complessità delle manifestazioni cliniche, similitudine di segni e sintomi ad altre malattie. E' una malattia rara per cui, pur essendo disponibili oggi sul mercato diverse opzioni terapeutiche, proprio per l'eterogeneità e la complessità delle sue espressioni cliniche rimane una malattia difficile da gestire clinicamente in modo appropriato.

Diverse sono le criticità rilevanti legate al suo management clinico in pratica clinica:

- eterogeneità dei criteri di presa in carico
- variabilità nelle scelte terapeutiche e nei criteri di monitoraggio
- difficoltà nel distinguere progressione di malattia da risposta subottimale al trattamento

In questo scenario, il vero nodo non è più "cosa fare", ma **quando, come e per quale paziente**.

Obiettivo del progetto FABRY Club è promuovere un utilizzo sempre più appropriato e condiviso dei percorsi clinico-assistenziali dedicati alla gestione del paziente affetto da malattia di Fabry.

In tale prospettiva nasce l'idea di istituire un laboratorio di governance clinica che riconosca nell'appropriatezza del percorso clinico-assistenziale il proprio valore fondante e che lavori alla traduzione delle evidenze disponibili in letteratura in strumenti clinico-decisionali concreti ed efficaci. In particolare, il progetto mira allo sviluppo di flowchart e algoritmi basati sulla stratificazione del rischio:

- nefrologico (eGFR),
- cardiologico (criteri ecocardiografici),
- metabolico (Lyso),
- neurologico (stroke).

A tal fine, si è ritenuto prioritario promuovere un confronto multidisciplinare e un progressivo allineamento sui modelli di gestione clinico-assistenziale adottati nella real world, con particolare riferimento a:

- diagnosi e stratificazione del rischio;
- personalizzazione della scelta terapeutica;
- monitoraggio della risposta al trattamento e identificazione precoce della progressione di malattia.

L'iniziativa si pone i seguenti obiettivi:

- ridurre la variabilità clinica;
- migliorare l'appropriatezza prescrittiva;
- ottimizzare gli esiti clinici e la qualità di vita dei pazienti.

METODO

Per favorire il confronto e l'allineamento multidisciplinare sui modelli di gestione clinico-assistenziale adottati nella real practice, con l'obiettivo di promuovere l'appropriatezza nel percorso del paziente, il progetto **Fabry Club** si configura non come un corso frontale, ma come un laboratorio decisionale. Il suo valore distintivo si articola in tre dimensioni fondamentali:

1. Rilettura critica della letteratura più recente

Non un semplice aggiornamento, ma un processo strutturato di analisi che prevede:

- confronto sistematico tra evidenze scientifiche e pratica clinica reale;
- identificazione delle aree di incertezza e dei gap applicativi;
- traduzione operativa dei dati della letteratura in implicazioni gestionali.

2. Discussione strutturata di scenari clinici

Attraverso la simulazione e l'analisi di casi complessi:

- pazienti borderline;
- risposte terapeutiche non univoche;
- quadri di progressione clinica subdola.

Obiettivo: rafforzare il ragionamento clinico condiviso, superando la logica trasmissiva della sola nozione.

3. Costruzione di criteri condivisi di pratica clinica

Produzione di output concreti e trasferibili nei diversi contesti assistenziali, tra cui:

- definizione di red flag cliniche;
- criteri decisionali orientati all'appropriatezza del percorso diagnostico-terapeutico;
- indicatori e parametri di monitoraggio realmente applicabili nella pratica quotidiana.

In questo modo, il progetto **Fabry Club** si configura come uno spazio strutturato di governance clinica applicata, orientato alla convergenza tra evidenze, esperienza e decisione condivisa, configurabile come **gruppo di miglioramento** da un punto di vista della normativa vigente in materia **ECM**.

Il progetto **Fabry Club** si configura come un laboratorio dedicato alla governance clinica di percorsi clinico-assistenziali appropriati e targetizzati sui diversi profili di paziente Fabry.

In questa prospettiva, il progetto si pone l'obiettivo di:

- intercettare e rispondere ai bisogni specifici della pratica clinica quotidiana, incluse criticità e unmet need;
- ridurre la frammentazione dei processi decisionali tra i diversi specialisti coinvolti nella presa in carico del paziente;
- promuovere un impiego più consapevole, mirato e appropriato delle opzioni terapeutiche disponibili.

Il valore distintivo del progetto **Fabry Club** risiede nella capacità di integrare competenze e prospettive diverse, favorendo un modello decisionale condiviso e orientato all'appropriatezza lungo l'intero percorso di cura.

STRUMENTI DIDATTICI

- letteratura;
- moderazione di lavori gruppo su scenari clinici complessi per definizione flowchart/checklist.

GRUPPO DI MIGLIORAMENTO

Coordinatori Scientifici e Responsabili del Programma Formativo

- **Antonio Pisani** | Medico Chirurgo Specialista in Nefrologia, Professore Associato di Nefrologia, Direttore Nefrologia, Università Federico II, Napoli
- **Federico Pieruzzi** | Medico Chirurgo Specialista in Nefrologia e Cardiologia, Professore Associato di Nefrologia, Università degli Studi di Milano – Bicocca, Direttore S.C. Nefrologia, Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori, Monza
- **Maurizio Pieroni** | Medico Chirurgo Specialista in Cardiologia, Professore Associato di Cardiologia, Università degli Studi di Firenze, Firenze

Panel Nefrologia

- **Renzo Mignani** | Medico Chirurgo Specialista in Nefrologia, Ricercatore a contratto, Clinica Nefrologica, Università degli Studi di Bologna, Bologna
- **Antonio Pisani** | Medico Chirurgo Specialista in Nefrologia, Professore Associato di Nefrologia, Direttore Nefrologia, Università Federico II, Napoli

- **Federico Pieruzzi** | Medico Chirurgo Specialista in Nefrologia e Cardiologia, Professore Associato di Nefrologia, Università degli Studi di Milano – Bicocca, Direttore S.C. Nefrologia, Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori, Monza
- **Eleonora Riccio** | Medico Chirurgo Specialista in Nefrologia, Ricercatore, Nefrologia, Università Federico II, Napoli

Panel Cardiologia

- **Maurizio Pieroni** | Medico Chirurgo Specialista in Cardiologia, Professore Associato di Cardiologia, Università degli Studi di Firenze, Firenze
- **Francesca Graziani** | Medico Chirurgo Specialista in Cardiologia, Dirigente Medico, Cardiologia, Policlinico Universitario A. Gemelli, Roma

Panel Neurologia

- **Alessandro Burlina** | Medico Chirurgo Specialista in Neurologia, Dirigente Medico di II Livello, Direttore U.O.C. Neurologia, Ospedale di Bassano del Grappa, Bassano del Grappa (VI)
- **Antonino Tuttolomodo** | Medico Chirurgo Specialista in Medicina Interna e Neurologia, Professore Ordinario di Medicina Interna, Direttore Medicina Interna, Università degli Studi di Palermo, Palermo

Panel Pediatria

- **Marco Spada** | Medico Chirurgo Specialista in Pediatria, Professore Associato Pediatria, Università degli Studi di Torino, Direttore UOC Pediatria Ospedale Le Molinette, Torino
- **Andrea Pession** | Medico Chirurgo Specialista in Pediatria, Professore Ordinario di Pediatria, Università degli Studi di Bologna, Bologna

Panel Immunologia

- **Andrea Matucci** | Medico Chirurgo specialista in Allergologia e Immunologia Clinica, Dirigente Medico, Immunologia, Azienda Ospedaliero-Universitaria Careggi, Firenze

Tutor Provider

- **Debora Cannone** | Dialecticon srl

PROGRAMMA

KICKOFF MEETING | OTTOBRE 2026

08.50	APERTURA LAVORI & SALUTO DI BENVENUTO <i>A. Burlina (Bassano del Grappa), R. Mignani (Bologna), A. Pieroni (Firenze), F. Pieruzzi (Monza), A. Pisani (Napoli), M. Spada (Torino)</i>
	FOCUS 1 Fabry Club: dalla conoscenza alla decisione clinica
09.00	Perché oggi la Malattia di Anderson-Fabry rappresenta una sfida ancora aperta <i>A. Pession (Bologna)</i>
09.15	Presentazione del progetto sulle linee generali: obiettivi, metodo, struttura <i>Provider (Dialecticon)</i>
09.30	Q&A
	FOCUS 2 MALATTIA DI FABRY & KEY CLINICAL INDICATOR: COSA CI DICE LA LETTERATURA E COSA NON CI DICE
09.40	1. NEFROLOGIA Evidenze degli ultimi 5 anni (punti di forza, limiti, zone grigie & quesiti aperti): - diagnosi & stratificazione del rischio; - monitoraggio; - terapie & risposta terapeutica. <i>R. Mignani (Bologna), F. Pieruzzi (Monza), A. Pisani, E. Riccio (Napoli)</i>
10.10 DISCUSSIONE	DALLE EVIDENZE AI KEY INDICATOR DELLA CHECKLIST: PROPOSTA & <i>R. Mignani (Bologna), F. Pieruzzi (Monza), A. Pisani, E. Riccio (Napoli)</i>
10.30	2. CARDIOLOGIA Evidenze degli ultimi 5 anni (punti di forza, limiti, zone grigie & quesiti aperti): - diagnosi & stratificazione del rischio; - monitoraggio; - terapie & risposta terapeutica. <i>M. Pieroni (Firenze), F. Graziani (Roma)</i>
10.50 DISCUSSIONE	DALLE EVIDENZE AI KEY INDICATOR DELLA CHECKLIST: PROPOSTA & <i>M. Pieroni (Firenze), F. Graziani (Roma)</i>
11.10	PAUSA CAFFE'

11.30	3. NEUROLOGIA Evidenze degli ultimi 5 anni (punti di forza, limiti, zone grigie & quesiti aperti): - diagnosi & stratificazione del rischio; - monitoraggio; - terapie & risposta terapeutica. <i>A. Burlina (Bassano del Grappa), B. Tuttolomondo (Palermo)</i>
11.50 DISCUSSIONE	DALLE EVIDENZE AI KEY INDICATOR DELLA CHECKLIST: PROPOSTA & <i>A. Burlina (Bassano del Grappa), B. Tuttolomondo (Palermo)</i>
12.10	4. PEDIATRIA & LYSO GB3 Evidenze degli ultimi 5 anni (punti di forza, limiti, zone grigie & quesiti aperti): - ruolo nella diagnosi & stratificazione del rischio, differenze di genere; - ruolo nel monitoraggio pre-terapia; - ruolo nel monitoraggio della risposta terapeutica. <i>M. Spada (Torino), A. Pession (Bologna)</i>
12.20 DISCUSSIONE	DALLE EVIDENZE AI KEY INDICATOR DELLA CHECKLIST: PROPOSTA & <i>M. Spada (Torino), A. Pession (Bologna)</i>
12.40	5. IMMUNOLOGIA Evidenze degli ultimi 5 anni (punti di forza, limiti, zone grigie & quesiti aperti) <i>A. Matucci (Firenze)</i>
13.00 DISCUSSIONE	DALLE EVIDENZE AI KEY INDICATOR DELLA CHECKLIST: PROPOSTA & <i>A. Matucci (Firenze)</i>
13.20	PAUSA COLAZIONE LAVORO
14.20 DOMINI	FOCUS 3 GESTIRE IL PAZIENTE FABRY COMPLESSO: VERSO UNA CHECKLIST MULTIDISCIPLINARE ANALISI, DISCUSSIONE E PERFEZIONAMENTO CKECKLIST DEI DIVERSI <i>Introducono: A. Burlina (Bassano del Grappa), R. Mignani (Bologna), A. Pieroni (Firenze), F. Pieruzzi (Monza), A. Pisani (Napoli), M. Spada (Torino), A. Matucci (Firenze)</i> <i>Discutono tutti</i>
15.00	FOCUS 4 FABRY CLUB: STRUMENTI OPERATIVI & NEXT STEP Fabry Club: pianificazione midterm activity e timing <i>Provider (Dialecticon)</i> Q&A

15.45 **CONSIDERAZIONI CONCLUSIVE**

16.00 **CHIUSURA LAVORI**

MIDTERM ACTIVITY

MIDTERM ACTIVITY | DALLA CHECKLIST ALLA PRATICA CLINICA

OBIETTIVO: verificare l'applicabilità e l'utilità delle checklist/flowchart elaborate durante il Kickoff Meeting attraverso una sperimentazione strutturata nella pratica clinica reale, identificando eventuali criticità, aree di ambiguità e opportunità di miglioramento. L'attività consentirà di valutare la capacità degli strumenti elaborati di supportare concretamente il processo decisionale clinico nei diversi domini specialistici e di raccogliere elementi utili alla loro revisione e finalizzazione.

STRUTTURA MIDTERM ACTIVITY

1 | VERIFICA DELLA CHECKLIST IN REAL LIFE (tempo di lavoro individuale stimato 10 ore)

Ciascun componente del **Fabry Club** applica, nel proprio ambulatorio/centro, la checklist o flowchart relativa al proprio dominio specialistico, utilizzandola retrospettivamente su 10 pazienti selezionati secondo i criteri clinici condivisi durante il Kickoff Meeting.

I dati raccolti anonimi e aggregati, nel rispetto della normativa vigente, saranno utilizzati esclusivamente per finalità di valutazione e miglioramento dello strumento.

Supervisione tecnica: Provider (Dialecticon)

2 | ANALISI DELLA VERIFICA IN REAL LIFE & FINALIZZAZIONE DELLA CHECKLIST (tempo lavoro individuale stimato n. 2 ore)

I risultati dell'indagine saranno discussi nell'ambito di 4 webinar di 2 ore, organizzati per aree tematiche/domini clinici.

Gli incontri saranno finalizzati a:

- condividere i risultati emersi dall'utilizzo delle checklist;
- identificare le principali criticità riscontrate nella pratica clinica;
- confrontare l'applicabilità dello strumento nei diversi contesti assistenziali;
- verificare la capacità della checklist di intercettare i pazienti a maggior rischio;
- individuare eventuali gap, ridondanze o criteri di difficile applicazione;
- perfezionare e validare la propria checklist e i correlati criteri orientativi per identificare i pazienti che richiedono un approfondimento o una rivalutazione del percorso terapeutico.

Le versioni finali saranno quindi presentate, discusse e condivise durante il Closing Webinar del 16 dicembre 2026.

Supervisione tecnica: Provider (Dialecticon)

CLOSING WEBINAR | 16 DICEMBRE 2026

14.50 – 15.00 **APERTURA LAVORI & SALUTO DI BENVENUTO**

FOCUS 1

Fabry Club: presentazione checklist

15.00-15.15 **NEFROLOGIA:** presentazione proposta **checklist**
R. Mignani (Bologna), F. Pieruzzi (Monza), A. Pisani (Napoli)

15.15-15.30 **Q&A**

15.30-15.45 **CARDIOLOGIA:** presentazione proposta **checklist**
M. Pieroni (Firenze), F. Graziani (Roma)

15.45-16.00 **Q&A**

16.00-16.15 **NEUROLOGIA:** presentazione proposta **checklist**
A. Burlina (Bassano del Grappa), B. Tuttolomondo (Palermo)

16.15-16.30 **Q&A**

16.30-16.45 **PEDIATRIA & LYSO:** presentazione proposta **checklist**
A. Pession (Bologna), M. Spada (Torino)

16.45-17.00 **Q&A**

17.00-17.15 **IMMUNOLOGIA:** presentazione proposta **checklist**
A. Matucci (Firenze)

17.15-17.30 **Q&A**

FOCUS 2

Fabry Club: next step

17.30-18.00 Come implementare in pratica clinica le checklist/flowchart elaborate.
Discussione e definizione piano.
Conduce: Provider (Dialecticon)
Intervengono: tutti

18.00 **CHIUSURA LAVORI**

PCO & PROVIDER

Dialecticon srl

Sede Legale: Via Ceresio 6, 20154 Milano | Sede Operativa: Via G. Mascherpa 14, 20841 Carate Brianza (MB)
email: segreteria@dialecticon.it



Dr Debora Cannone PhD
Founder & Direttore Area Comunicazione e Formazione | Dialecticon srl