Via Ausonia 110 Palermo 90144 , tel 091541042
mayaideesud@libero.it - www.mayaideesud.it – P.Iva 05385630826

Malattia di Fabry: dalla diagnosi alla medicina di precisione

ID EVENTO RESIDENZIALE: 449- in fase di accreditamento
Target: 30 partecipanti
Professione: Medico Chirurgo
Disciplina: Cardiologia, Gastroenterologia, Genetica Medica, Medicina Interna, Nefrologia, Neurologia, Otorinolaringoiatria, Pediatria, Reumatologia, Chirurgia Generale, Neuropsichiatria Infantile

Sede: NH Trento, Via Adalberto Libera 7, 38122 Trento
DATA: 11-12 dicembre 2026
Ore formative: 8 – **crediti formativi**: 8
Accreditamento: Nazionale
Resp.Le Scientifico: Prof. Yuri Battaglia

ID EVENTO WEBINAR: 449- in fase di accreditamento
Piattaforma: https://mis.dnaconnect.sm
Target: 80 partecipanti
DATA: 11-12 dicembre 2026
Ore formative: 7 – **crediti formativi**: 10.5
Accreditamento: Nazionale
Resp.Le Scientifico: Prof. Yuri Battaglia

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 delle due giornate 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

Via Ausonia 110 Palermo 90144 , tel 091541042
mayaideesud@libero.it - www.mayaideesud.it – P.Iva 05385630826

PROGRAMMA SCIENTIFICO

11 dicembre 2026

13:30 Welcome coffee e registrazione partecipanti

14.00 Apertura Congresso: *Yuri Battaglia*

14.10 Lettura: Dal genotipo al fenotipo: cosa abbiamo imparato. *Giovanni Duro (Pa)*

I SESSIONE: Diagnosi precoce e screening: pensa metabolico, pensa alla malattia di Fabry

Moderatori: Vito Racanelli (TN), Calogero Cirami (Firenze)

14.40 Screening neonatale e diagnosi precoce: opportunità e criticità *Evelina Maines (TN)*

14.50 Screening in nefrologia: chi testare e quando *Laura Olivi (TN)*

15.00 Screening in cardiologia: dal sospetto clinico alla diagnosi

15.10 Screening in neurologia: dal giovane ictus alle forme atipiche *Luca Caumo (TN)*

15.20 Discussione sulle tematiche precedentemente trattate (*Evelina Maines, Laura Olivi, Luca Caumo)*

II SESSIONE Prospettive multidisciplinari in nefrologia, medicina interna e cardiologia

Moderatori: Maria Grazia Tabbi (Bolzano), Irene Capelli (FE)

15:45 il punto di vista del nefrologo *Leonardo Caroti (Firenze)*

16:00 il punto di vista dell'internista *Nicola Vitturi (Padova)*

16:15 il punto di vista del cardiologo *Michele Moretti (TN)*

16:30 Discussione sulle tematiche trattate precedentemente (*Leonardo Caroti, Nicola Vitturi, Michele Moretti)*

17:00 Conclusione prima giornata

12 dicembre 2026

III SESSIONE: La terapia nella malattia di Fabry: evidenze, limiti e prospettive

8.30 Lettura: Da malattia lisosomiale da accumulo a patologia infiammatoria: l'evoluzione del paradigma *Sandro Feriozzi (Roma)*

Moderatori: Antonio Pisani (NA), Soffiati Massimo (TN)

9.00 Quando iniziare il trattamento nell'adolescente *Veronica Pagliardini (TO)*

9.15 La terapia nella donna: stiamo sotto-trattando? *Federico Pieruzzi (MB)*

9.30 Terapia di supporto nefrologica: nuove evidenze *Yuri Battaglia (TN)*

9.45 Terapia di supporto cardiologica: nuove evidenze *Giacomo Marchi (VR)*

10.00 Discussione sulle tematiche precedentemente trattate (*Veronica Pagliardini, Federico Pieruzzi, Yuri Battaglia, Giacomo Marchi)*

10:30 Coffe break

IV SESSIONE: Strumenti per la personalizzazione della terapia

Moderatori: Alda Storari (Ferrara), Gianni Carraro (PD)

11:00 Il ruolo della risonanza magnetica nella gestione terapeutica

11.15 Il ruolo degli anticorpi antifarmaco nella pratica clinica *Andrea Matucci (FI)*

11.30 Attività fisica e qualità di vita nella malattia di Fabry *Andrea Gasparetti (PD)*

11.45 Biomarcatori e medicina di precisione nella malattia di Fabry

12.00 Discussione sulle tematiche precedentemente trattate (*Andrea Matucci, Andrea Gasparetti)*

III Sessione: Stabilità clinica, progressione e monitoraggio

Moderatori: Maurizio Gallieni (MI), Manuel Pietro Ferraro (VR)

12.30 Quando considerare stabile il paziente? Il parere del nefrologo *Renzo Mignani (Bo)*

12.45 Quando considerare stabile il paziente? Il parere del cardiologo

13.00 Quando considerare stabile il paziente? Il parere del neurologo *Alessandro Burlina (Bassano del Grappa)*

13.15 Cosa abbiamo imparato dagli switch terapeutici *Eleonora Riccio (NA)*

13:30 Discussione sulle tematiche precedentemente trattate (*Renzo Mignani, Alessandro Burlina, Eleonora Riccio)*

14.00 Questionario di verifica ECM

14.30 Chiusura lavori

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
Maurizio Gallieni	Medicina e Chirurgia	Nefrologia	Ricercatore Nefrologia UNIMI e Direttore UOC di Nefrologia e Dialisi AO San Carlo Borromeo, Milano
Antonio Pisani	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Professore di nefrologia UNINA Napoli
Irene Capelli	Medicina e Chirurgia	Nefrologia	Nefrologa AOU S. ORSOLA MALPIGHI, Bologna

Veronica Pagliardini	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Pediatra AOU Città della Salute e della Scienza, Torino
Andrea Matucci	Medicina e Chirurgia	Immunologia	Dirigente medico del Reparto di Immunoallergologia AOU Careggi, Firenze
Pietro Manuel Ferraro	Medicina e Chirurgia	Nefrologia	Professore ordinario di Nefrologia UNIVR - Verona
Giacomo Marchi	Medicina e Chirurgia	Medicina interna	Medico internista AOU Verona, Verona
Federico Pieruzzi	Medicina e Chirurgia	Nefrologia	Associato di Nefrologia UNIMIB e Nefrologo Ospedale San Gerardo di Monza
Yuri Battaglia	Medicina e Chirurgia	Nefrologia	Professore e Direttore dell'Unità Operativa Complessa di Nefrologia e Dialisi dell'Ospedale Pederzoli di Trento
Giovanni Duro	Biologia	Biologia	Ricercatore IBIM-CNR Palermo
Vito Racanelli	Medicina e Chirurgia	Medicina interna	Ordinario di Medicina Interna dell'Università di Trento, Direttore UO di Medicina Interna dell'Ospedale Santa Chiara di Trento
Calogero Lino Cirami	Medicina e Chirurgia	Nefrologia	Direttore ff Nefrologia, dialisi e trapianto AOU Careggi, Firenze
Evelina Maines	Medicina e Chirurgia	Pediatria	Dirigente medico Unità operativa multizonale pediatria - Trento, Cles e Cavalese
Laura Olivi	Medicina e Chirurgia	Nefrologia	Dirigente medico Unità operativa multizonale nefrologia e dialisi - Asuit Trento
Luca Caumo	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Dirigente medico Unità operativa neurologia - Asuit Trento
Leonardo Caroti	Medicina e Chirurgia	Nefrologia	Dirigente medico di Nefrologia, dialisi e trapianto AOU Careggi, Firenze
Sandro Feriozzi	Medicina e Chirurgia	Nefrologia	Professore incaricato per l'insegnamento di Nefrologia Unicampus Roma, Direttore UOC Nefrologia e Dialisi Ospedale Belcolle Viterbo
Eleonora Riccio	Medicina e Chirurgia	Nefrologia	Dirigente medico nefrologo EURODIAL, Napoli
Nicola Vitturi	Medicina e Chirurgia	Medicina Interna	Azienda Ospedale-Università di Padova
Michele Moretti	Medicina e Chirurgia	Medicina Fisica e Riabilitazione	Ospedale S. Paolo di Savona
Massimo Soffiati	Medicina e Chirurgia	Neonatologia	APSS Trento – U.O. Neonatologia; Direttore dell'U.O. e incarichi nel Dipartimento pediatrico Trento
Alda Storari	Medicina e Chirurgia	Nefrologia	AO Universitaria di Ferrara, U.O. Nefrologia; Professoressa/Dirigente Medico e Direttrice della struttura complessa O Ospfe Ferrara
Gianni Carraro	Medicina e Chirurgia	Nefrologia	U.O.C. di Nefrologia Azienda Ospedale - Università Padova
Andrea Gasperetti	Medicina e Chirurgia	Medicina dello Sport	Medicina dello Sport - Azienda Ospedaliera di Padova
Alessandro Burlina	Medicina e Chirurgia	Neurologia	Direttore della Struttura Complessa di Neurologia C Cometa ASMME-Ospedale San Bassiano, Bassano del Grappa

I curricula della faculty 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;