

CON IL CONTRIBUTO NON CONDIZIONANTE DI:



PALERMO

18 DICEMBRE 2025

LA MALATTIA DI FABRY: UNA MALATTIA COMPLESSA

Provider ECM e
Segreteria Organizzativa



Maya Idee Sud s.r.l.
Via Ausonia, 110 - Palermo 90144
Tel. 091 541042 - P.Iva 05385630826
mayaideesud@libero.it
www.mayaideesud.it

Mayaideesud

ID evento: 449-466384 - Crediti ECM: 4

Il corso è rivolto a N. 40 partecipanti

OBIETTIVO FORMATIVO:

Linee guida - protocolli - procedure

Mayaideesud è accreditato dalla commissione Nazionale/Regionale ECM a fornire programmi di formazione continua per tutte le professioni. Mayaideesud si assume la responsabilità per i contenuti, la qualità e la correttezza etica di questa attività ECM.

RESPONSABILE SCIENTIFICO:
ANTONINO TUTTOLOMONDO

Aula Furnari- Dipartimento ProMISE
A.O.U. Policlinico "P. Giaccone" Edificio 8, piano terra
Via del Vespro, 134

PROGRAMMA

14.30 15.00	Registrazione dei partecipanti Moderatore: D. Di Raimondo
15.00 15.30	Introduzione ai lavori scientifici ed obiettivo del corso A. Tuttolomondo
15.30 16.00	La malattia di Fabry: una malattia sistemica: cute, cuore, rene, cervello e non solo A. Tuttolomondo
16.00 16.45	La Malattia di Fabry real life I. Baglio
16.45 17.30	La terapia della Malattia di Fabry A. Tuttolomondo
17.30 18.00	Discussione
18.00 18.30	Conclusioni e take home message A. Tuttolomondo
18.30 19.00	Questionario di verifica ECM

FACULTY

IRENE BAGLIO

Università degli Studi di Palermo

DOMENICO DI RAIMONDO

Università degli Studi di Palermo

ANTONINO TUTTOLOMONDO

Università degli Studi di Palermo

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 della giornata di formazione, diretta 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