

CON IL CONTRIBUTO NON CONDIZIONANTE DI:

**sanofi**



**PALERMO**

**18 DICEMBRE 2025**

# **LA MALATTIA DI FABRY: UNA MALATTIA COMPLESSA**

**RESPONSABILE SCIENTIFICO:  
ANTONINO TUTTOLOMONDO**

Provider ECM e  
Segreteria Organizzativa

**MAYA Idee**  
*Sud*

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

**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  $\alpha$ -galattosidasi A ( $\alpha$ -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' $\alpha$ -GAL A. Il sospetto della malattia viene avanzato in base ai dati clinici, a quelli anamnestico-familiari ed infine confermato attraverso analisi genetiche e biochimiche quali l'individuazione dell'alterazione genica specifica e il dosaggio dell'attività dell' $\alpha$ -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