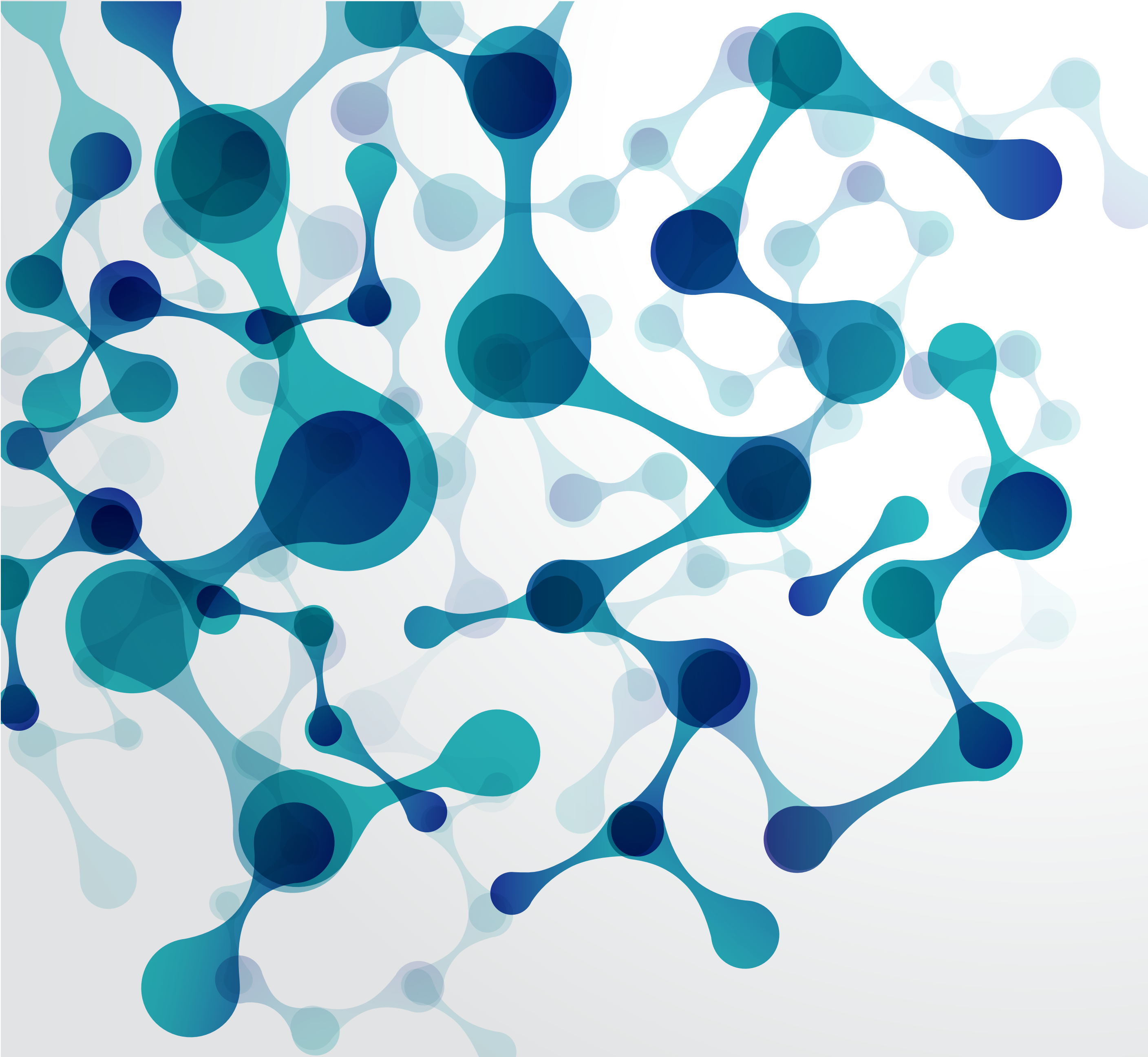




18 Ottobre 2025

AC Hotel Pisa by Marriott | Pisa

LA MALATTIA DI
FABRY

**DAL SOSPETTO DIAGNOSTICO
ALLA PRESA IN CARICO
MULTIDISCIPLINARE**

Responsabile Scientifico

Prof. **Michelangelo Mancuso**

Board Scientifico

Prof. **Raffaele De Caterina**

Prof. **Michele Figus**

Dott.ssa **Giovanna Gabbriellini**

Dott. **Domenico Giannese**

Prof. **Michelangelo Mancuso**

Dott.ssa **Caterina Palagi**

Prof. **Vincenzo Panichi**

Faculty

Dott.ssa **Alice Bonuccelli**

Dott. **Alberto Chiti**

Dott.ssa **Giovanna Gabbriellini**

Dott. **Domenico Giannese**

Prof. **Michelangelo Mancuso**

Dott.ssa **Martina Menchini**

Dott.ssa **Caterina Palagi**

Prof. **Vincenzo Panichi**

Dott. **Emilio Pasanisi**

Dott. **Guido Ricchiuti**

Razionale Scientifico

La malattia di Fabry è una patologia lisosomiale ereditaria rara, causata da mutazioni del gene GLA, che codifica per l'enzima α -galattosidasi A. Il deficit o la completa assenza di questa attività enzimatica porta all'accumulo progressivo di globotriaosilceramide (Gb3) e di altri glicolipidi nei lisosomi di diversi tipi cellulari, in particolare nelle cellule endoteliali, cardiache, renali e del sistema nervoso. Questa condizione è trasmessa con modalità X-linked, con manifestazioni cliniche più gravi nei soggetti di sesso maschile. I sintomi possono esordire già nell'infanzia o nell'adolescenza e includono acroparestesie, angiocheratomi, ipoidrosi, cornea verticillata e dolore neuropatico. Nel tempo, la malattia può evolvere in complicanze gravi come insufficienza renale cronica, cardiomiopatia ipertrofica e ictus. La diagnosi si basa sulla misurazione dell'attività enzimatica (ridotta nei maschi) e sull'identificazione di varianti patogenetiche nel gene GLA. Le forme a esordio tardivo, caratterizzate da un fenotipo prevalentemente cardiaco o renale, possono essere diagnosticate tardivamente, aumentando il rischio di danni d'organo irreversibili. Il trattamento comprende la terapia enzimatica sostitutiva (ERT) o la terapia con chaperoni farmacologici (in pazienti con mutazioni suscettibili), mirati a ridurre l'accumulo di Gb3 e rallentare la progressione della malattia. La gestione multidisciplinare precoce è essenziale per migliorare la qualità della vita e la prognosi dei pazienti. L'evento, immaginato per i Colleghi afferenti all'Area Vasta Nord Ovest, si propone di offrire un aggiornamento multidisciplinare sulla malattia di Fabry, con particolare attenzione ai segnali clinici precoci (red flags), alla gestione specialistica e alla costruzione di un modello organizzativo integrato per la presa in carico del paziente. Attraverso casi clinici interattivi e il confronto tra esperienze territoriali, l'evento mira a promuovere una maggiore consapevolezza diagnostica e a favorire la collaborazione tra specialisti per migliorare i percorsi di cura sul territorio.

Provider ECM: Associazione Sinapsy soluzioni e servizi integrati ID. 3017
Segreteria Organizzativa: Meeting & Creative

Programma Scientifico

9:00 Registrazione dei partecipanti e welcome coffee

9.30 Benvenuto ed introduzione ai lavori

Saluti delle Autorità

I SESSIONE

Moderatore: Vincenzo Panichi

9.45 La malattia di Fabry oggi. Patogenesi ed epidemiologia
Michelangelo Mancuso

10.05 Red flags nefrologiche e gestione clinica
Caso clinico: Interattività con l'audience e sistema di votazione con QR code
Domenico Giannese

10.45 Red flags cardiologiche e gestione clinica
Caso clinico: Interattività con l'audience e sistema di votazione QR code
Caterina Palagi

11.25 Red flags oftalmologiche
Caso clinico: Interattività con l'audience e sistema di votazione con QR code
Giovanna Gabbriellini

11.55 Red flags neurologiche e gestione clinica
Caso clinico: Interattività con l'audience e sistema di votazione con QR code
Michelangelo Mancuso

12.35 Discussione

13.00 Light lunch

II SESSIONE

L'approccio al paziente Fabry in ATNO (Azienda USL Toscana nord ovest): esperienze a confronto
Moderatore: Caterina Palagi

14.00 Il punto di vista del nefrologo
Guido Ricchiuti

14.10 Il punto di vista del cardiologo
Emilio Pasanisi

14.20 Il punto di vista dell'oculista
Martina Menchini

14.30 Il punto di vista del neurologo
Alberto Chiti

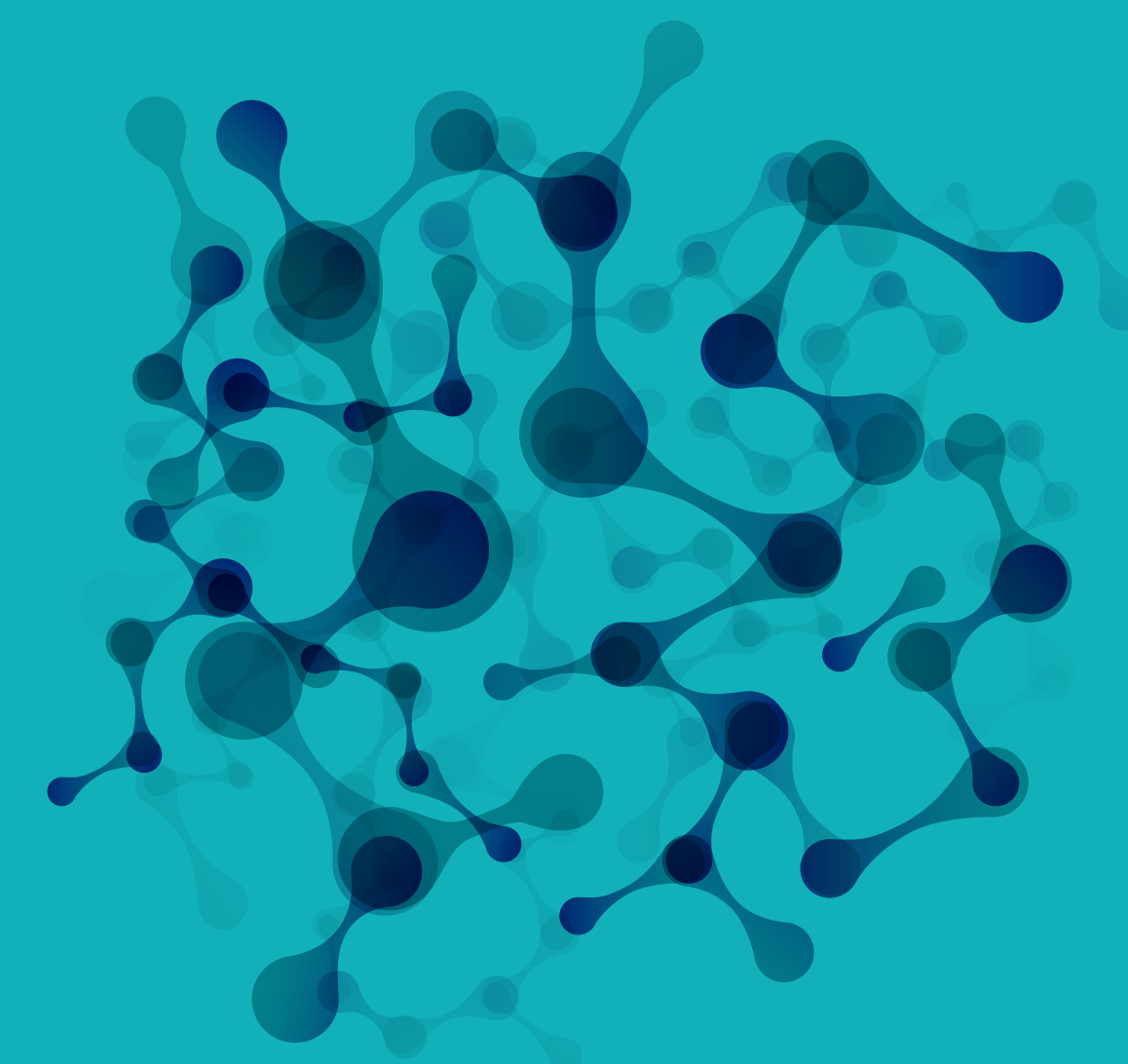
14.40 Approccio multidisciplinare alla patologia di Fabry. Proposta di modello organizzativo
Giovanna Gabbriellini – Domenico Giannese – Michelangelo Mancuso – Caterina Palagi

III SESSIONE

- 15.00 Tavola rotonda
Percorsi di cura nella Malattia di Fabry: sinergie tra diagnosi precoce e gestione clinica
Conduce: Michelangelo Mancuso
Intervengono: Faculty

IV SESSIONE

- Verifica dell'apprendimento
- 16.45 Test ECM
- 17.00 Chiusura dei lavori



Info Generali

SEDE DEL CONVEGNO

AC HOTEL PISA BY MARRIOTT
Via delle Torri, 20
56124 – PISA

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA



Via Libertà, 56 – 90143 Palermo
Tel. 091-7725339 Fax 091-7725334
e-mail: segreteria@meetingandcreative.com
web: www.meetingandcreative.com

La Segreteria Organizzativa sarà a disposizione dei partecipanti in sede congressuale nei seguenti orari:
Sabato 18 ottobre 2025 dalle ore 08.30 alle ore 17.30

ISCRIZIONI

L'iscrizione è gratuita.

È possibile iscriversi al convegno attraverso il sito www.meetingandcreative.com sezione eventi.

Info Scientifiche

ACCREDITAMENTO ECM

L'evento è organizzato dal Provider Associazione Sinapsy soluzioni e servizi integrati Id. 3017. Evento cod. Id. 458438 Ed. 1

Crediti assegnati: n. 6

Professioni accreditate: Medico Chirurgo;

Discipline: Neurologia; Cardiologia; Nefrologia; Oftalmologia;

L'evento è accreditato per n. 80 partecipanti.

OBIETTIVO FORMATIVO

Documentazione clinica.

Percorsi clinico assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza – profili di cura.

RELAZIONI IN PLENARIA

In plenaria è prevista esclusivamente la video-proiezione dal server di servizio.

Non sarà consentito l'utilizzo di computer portatili personali.

MATERIALE SCIENTIFICO

Il materiale scientifico dovrà essere realizzato dagli autori esclusivamente in power point (formato 16:9) e consegnato al centro slide 1 ora prima dell'inizio della sessione. La gestione di tutte le proiezioni sarà affidata ad un unico sistema che provvederà automaticamente ad inoltrarle in sala plenaria.

ATTESTATI DI PARTECIPAZIONE ECM

Il rilascio della certificazione dei crediti formativi è subordinato all'effettiva partecipazione all'evento (90%), verificata attraverso il sistema elettronico a badges, la compilazione della scheda di valutazione dell'evento, il superamento del questionario di apprendimento e la consegna della scheda anagrafica. Gli attestati ECM saranno inviati per posta elettronica successivamente.

Con il contributo non condizionante di



PRMFACTORY®
LABORATORIES

pensare **salute**