

**ROMA GRUPPO CARDIOMIOPATIE**

*Con il patrocinio di*



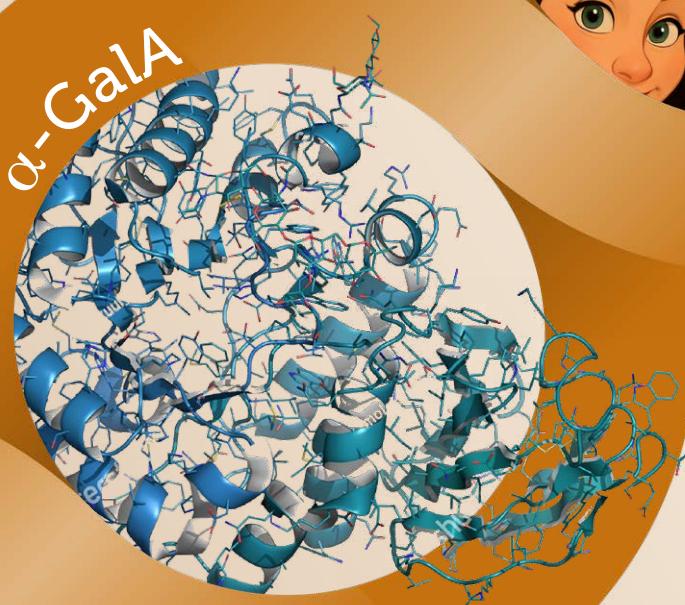
**SAPIENZA**  
UNIVERSITÀ DI ROMA

# Cardiomiopatia di **FABRY**

**il viaggio  
del paziente  
dalla diagnosi  
alla terapia**

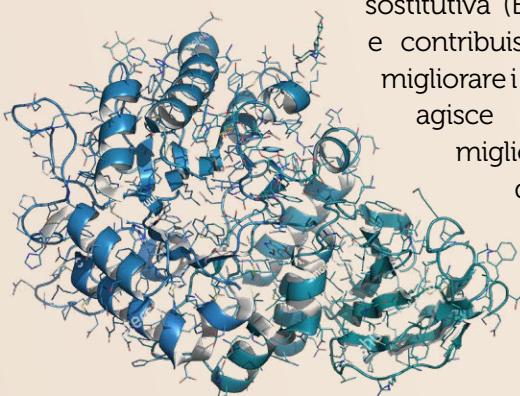
**22 novembre 2025**

Hotel St. Martin Roma



# Razionale scientifico

La malattia di Fabry è una malattia genetica rara, causata dalla carenza dell'enzima alfa-galattosidasi A, che porta all'accumulo di globotriaosilceramide (Gb3) nei tessuti, incluso cuore e piccoli vasi intramurali, già dalla vita prenatale. Il coinvolgimento cardiaco in questa malattia è una complicanza significativa che condiziona la morbidità e mortalità dei pazienti affetti. La cardiomiopatia di Fabry si manifesta con un fenotipo ipertrofico, scompenso cardiaco a frazione di eiezione preservata e aritmie ed è fondamentale che venga distinta da altre fenocopie, in quanto rappresenta una causa



trattabile di ipertrofia cardiaca. La terapia enzimatica sostitutiva (ERT) è disponibile da più di 20 anni e contribuisce a ridurre l'accumulo di Gb3 e migliorare i sintomi. Inoltre, la terapia chaperonica agisce stabilizzando la proteina mutata, migliorandone la funzionalità, in presenza di mutazioni "amenable". Entrambi i tipi di terapia sono fondamentali per gestire la progressione della malattia e migliorare la qualità della vita dei pazienti, riducendo il rischio di complicanze cardiache.

L'introduzione di nuove terapie, la migliore conoscenza della malattia, la disponibilità di un lungo follow-up clinico per molti pazienti e la possibilità crescente di poterli identificare precocemente anche grazie allo screening neonatale sta modificando il panorama di questa malattia.

L'intento di questo corso è quello di aggiornare le conoscenze sulla malattia riportando l'esperienza di centri di riferimento nella regione Lazio da molti anni impegnati nella diagnosi e nella ricerca nell'ambito della malattia di Fabry.



## Responsabili Scientifici

Prof.ssa Cristina Chimenti

Dr.ssa Francesca Graziani

Dr.ssa Chiara Lanzillo

Prof.ssa Beatrice Musumeci

Dr.ssa Federica Re

- 8:30-9:00** Welcome coffee ed esposizione poster scientifici
- 9:00-9:15** Apertura lavori: Il comitato scientifico introduce il corso
- 9:15-10:15** **SESSIONE 1**  
**Sessione Istituzionale**
- Moderano:** Cristina Chimenti, Federica Re
- 9:15-9:30** Malattia di Fabry: stato dell'arte nella regione Lazio  
**Roberto Poscia**
- 9:30-9:45** Ruolo dell'Associazione Italiana Anderson-Fabry e dell'Osservatorio Malattie Rare  
**Stefania Tobaldini, Ilaria Vacca**
- 9:45-10:00** La gestione infermieristica del paziente con malattia di Fabry  
**Giordano Toffoletti**
- 10:00-10:15** Discussione: Criticità e aspetti positivi nella regione Lazio  
**Tutti i relatori della sessione**
- 10:15-11:20** **SESSIONE 2**  
**Come nasce la Cardiomiopatia di Fabry**
- Moderano:** Maria Alfarano, Cinzia Cianfrocca
- 10:15-10:30** Aspetti genetici della malattia  
**Irene Bottillo**
- 10:30-10:45** Manifestazioni in età pediatrica e screening neonatale  
**Filippo Manti**
- 10:45-11:00** Discussione  
**Tutti i relatori della sessione**
- 11:00-11:20** Caso clinico: Quando la biopsia endomiocardica è necessaria.  
Aspetti istopatologici  
**Federico Ballatore**  
Snodi critici e votazione dei discenti con commento del presentatore
- 11:20-11:35** Coffee break  
Incontro con gli autori dei poster
- 11:35-12:40** **SESSIONE 3**  
**Red flags della Cardiomiopatia di Fabry**
- Moderano:** Cristina Chimenti, Francesca Graziani
- 11:35-11:50** Ruolo dell'elettrocardiogramma nella diagnosi, nella progressione della malattia e nella prognosi  
**Giacomo Tini Melato**
- 11:50-12:05** L'ecocardiogramma nella malattia di Fabry. È possibile uno staging della malattia?  
**Rosa Lillo**
- 12:05-12:20** Discussione  
**Tutti i relatori della sessione**

- 12:20-12:40** Caso clinico con ruolo dell'ecocardiogramma  
**Maria Chiara Meucci**  
Snodi critici e votazioni dei discenti con commento del presentatore
- 12:40-13:00 Tavola rotonda**  
Evidenze dell'efficacia della terapia enzimatica e chaperonica alla luce delle ultime evidenze della letteratura e della esperienza romana sulla cardiomiopatia di Fabry  
**Cristina Chimenti, Francesca Graziani, Chiara Lanzillo, Beatrice Musumeci, Federica Re**
- 13:00-14:00** Light lunch
- 14:00-15:00 SESSIONE 4**  
**Imaging avanzato nella cardiomiopatia di Fabry**  
**Moderano: Beatrice Scardovi, Chiara Lanzillo**
- 14:00-14:15** Il ruolo della risonanza magnetica  
**Giovanni Camastra**
- 14:15-14:30** CPET: quando e a quale paziente  
**Geza Halasz**
- 14:30-14:45** Discussione  
**Tutti i relatori della sessione**
- 14:45-15:00** Caso clinico con ruolo della Risonanza Magnetica Cardiovascolare  
**Domitilla Russo**  
Snodi critici e votazione dei discenti con commento del presentatore
- 15:00-16:30 SESSIONE 5**  
**Terapia di supporto e delle complicanze**  
**Moderano: Beatrice Musumeci, Giampaolo Tocci**
- 15:00-15:15** Terapia di supporto e delle complicanze aritmiche: quali farmaci si e quali no  
**Riccardo Morgagni**
- 15:15- 15:30** Caso clinico con trapianto cardiaco: the dark side of the moon  
**Guido Giacalone**  
Snodi critici e votazione dei discenti con commento del presentatore
- 15:30-16:00** Q&A e discussione  
**Tutti i relatori della sessione**
- 16:00-16:30** Conclusioni e ...  
Saluto del comitato scientifico

**Project & Communication è accreditata presso la Commissione Nazionale come Provider Standard n. 81 a fornire programmi di Formazione ECM per tutte le categorie professionali sanitarie.**

**Project & Communication si assume ogni responsabilità per i contenuti, la qualità e la correttezza etica di questa attività.**

**Accreditamento ECM id .....**

n. 81-456656

**Obiettivo formativo ECM .....**

N 18: contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, specializzazione e attività ultraspecialistica ivi incluse malattie rare e medicina di genere

**Destinatari della formazione .....**

massimo 50

**Durata del corso .....**

6 ore

**Crediti formativi .....**

6

**Professioni e Discipline .....**

MEDICO CHIRURGO

Allergologia e Immunologia clinica

Anatomia patologica

Anestesia e rianimazione

Cardiologia

Cardiochirurgia

Chirurgia generale

Chirurgia vascolare

Chirurgia toracica

Chirurgia d'urgenza e pronto soccorso

Dermatologia

Ematologia

Endocrinologia

Genetica medica

Geriatria

Medicina generale (Medici di Famiglia)

Medicina preventiva

Malattie dell'apparato respiratorio

Medicina interna

Medicina nucleare

Nefrologia

Neurologia

Oncologia

Ortopedia

Otorinolaringoiatria

Pediatria

Radiodiagnostica

Reumatologia

Cardiomiotopia di  
**FABRY**

**Sponsor .....**

plurisponsor

**Quota partecipazione .....**

gratuito

Iscrizioni ONLINE sulla piattaforma del provider  
<https://formazione.project-communication.it/event/337/showCard>

---

**Sede del corso**

Hotel St. Martin  
Via S. Martino della Battaglia 58  
00185 Roma

**Provider ECM, Segreteria organizzativa e amministrativa**



Project & Communication srl

Provider Standard n. 81  
Viale Enrico Panzacchi 9  
40136 Bologna  
T 051 3511856  
[www.project-communication.it](http://www.project-communication.it)  
[ecm@projcom.it](mailto:ecm@projcom.it)

con il contributo non condizionante di

