

ROMA GRUPPO CARDIOMIOPATIE

Con il patrocinio di



SAPIENZA
UNIVERSITÀ DI ROMA

Cardiomiopatia di **FABRY**

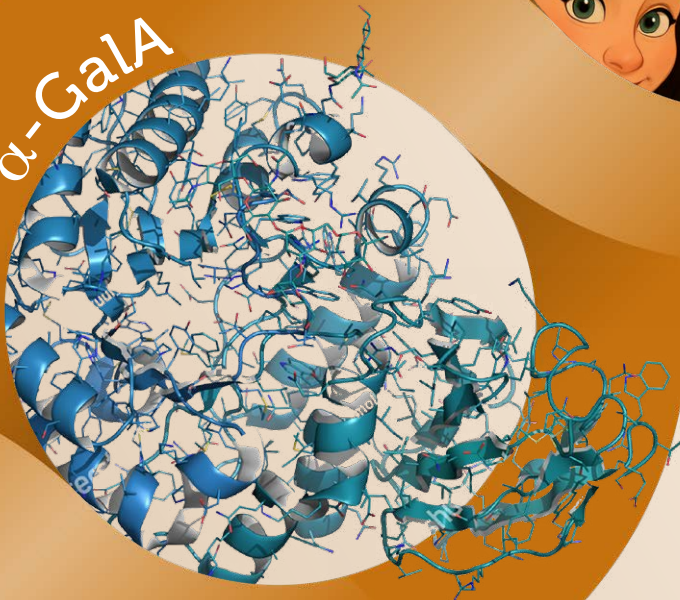
**il viaggio
del paziente
dalla diagnosi
alla terapia**

22 novembre 2025

Hotel St. Martin Roma



α -GalA

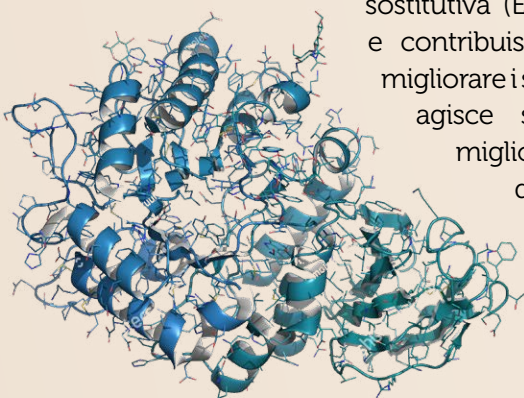


Razionale scientifico

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 morbilità 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 "amainable". 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 sì 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
Sponsor	plurispensor
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
ecm@projcom.it

con il contributo non condizionante di

