

Cardiomiopatia di

FABRY

il viaggio del paziente dalla diagnosi alla terapia



## Razionale scientifico

La malattia di Fabry è una malattia genetica rara, causata dalla carenza dell'enzima alfagalattosidasi 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 "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 (co-

> noscenze 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

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

plurisponsor

Quota partecipazione

gratuito



Sponsor

# Iscrizioni ONLINE sulla piattaforma del provider https://formazione.project-communication.it/

#### 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.ii

con il contributo non condizionante di







sanofi