

## INFORMAZIONI GENERALI

### ISCRIZIONI

La partecipazione al corso è gratuita.  
L'iscrizione deve essere effettuata compilando la scheda sul sito [www.glasor.it](http://www.glasor.it) nella sezione Eventi in corso.

### ATTESTATI DI FREQUENZA

La certificazione di partecipazione verrà rilasciata al termine dei lavori.

### E.C.M.

Il corso è accreditato ECM (4 crediti) per le figure professionali di Medico Chirurgo (Cardiologo, Medicina generale, Medicina Interna, Nefrologo, Neurologo, Pediatra).  
Per poter ottenere i crediti è necessario partecipare interamente alla giornata (90%), compilare e riconsegnare alla fine il materiale ECM.

### OBBIETTIVO FORMATIVO (18):

Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica.

Per informazioni sul raggiungimento della sede del Corso consultare il sito [www.glasor.it](http://www.glasor.it) alla sezione Eventi in corso

## SEDE DEL CORSO

Polo Didattico Universitario  
Ospedale Sacco  
Dipartimento di Scienze Biomediche e Cliniche  
Via Giovanni Battista Grassi, 74  
Milano

## CORSO

# LA MALATTIA DI FABRY: APPROCCIO MULTIDISCIPLINARE ALLA DIAGNOSI E ALLA TERAPIA

### SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

Glasor snc  
Via Gian Maria Scotti, 20  
24122 Bergamo  
Tel. 035-224072 – Fax 035-0662295  
[segreteria@glasor.it](mailto:segreteria@glasor.it) – [www.glasor.it](http://www.glasor.it)

### POLO DIDATTICO UNIVERSITARIO

OSPEDALE SACCO  
MILANO  
21 SETTEMBRE 2019

Provider ECM nr 773  
SabiWork - Padova



**E.C.M.**  
Commissione Nazionale Formazione Continua

agena.s.

con il patrocinio di:  
  
OMCeO  
Milano  
Ordine Provinciale  
dei Medici Chirurghi  
e degli Odontoiatri

## INTRODUZIONE

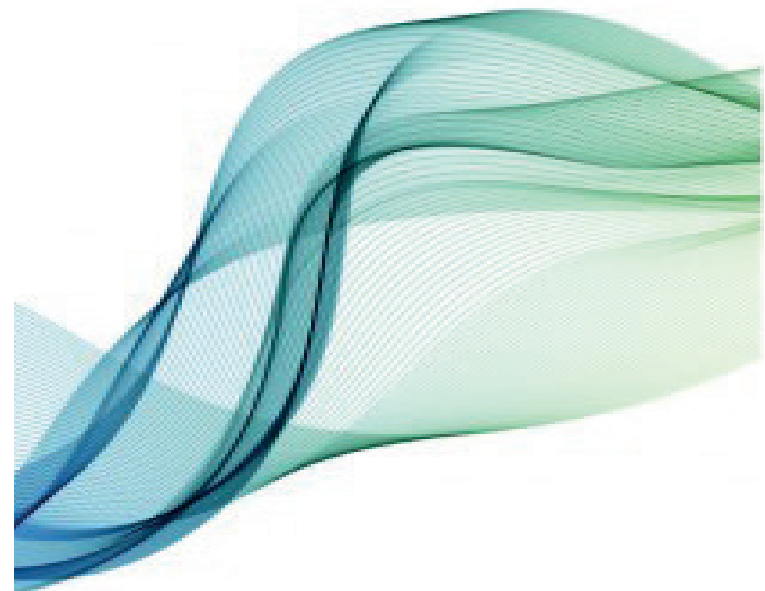
La malattia di Fabry (FD) è una malattia da deposito lisosomiale multisistemica, progressiva, ereditaria, caratterizzata da specifici segni neurologici, cutanei, renali, cardiovascolari, cocleo-vestibolari e cerebrovascolari. L'incidenza annuale è di 1/80.000 nati vivi, ma la prevalenza potrebbe essere sottostimata. Se si considerano le varianti a esordio tardivo, la prevalenza proposta è circa 1/3.000.

La malattia di Fabry è un difetto del metabolismo dei glicosfingolipidi, dovuto alla riduzione o assenza di attività dell'enzima lisosomiale alfa-galattosidasi A, da mutazione del gene GLA (Xq21.3-q22), che codifica per l'enzima. La diminuzione dell'attività provoca l'accumulo di globotriaosilceramide (Gb3) all'interno dei lisosomi, che a sua volta scatena una cascata di eventi cellulari. La diagnosi di laboratorio è confermata dalla dimostrazione di un deficit marcato dell'enzima nei maschi emizigoti. Le analisi enzimatiche possono a volte facilitare l'identificazione degli eterozigoti, anche se spesso sono inconcludenti a causa dell'inattivazione casuale del cromosoma X, che rende obbligatori i test molecolari (genotipizzazione) nelle femmine.

Con l'età, si verifica un deterioramento progressivo degli organi vitali, che può provocare insufficienza d'organo. L'insufficienza renale terminale e le complicazioni cerebrovascolari o cardiovascolari potenzialmente fatali limitano l'attesa di vita dei maschi e delle femmine, con una riduzione di 20 e 10 anni, rispettivamente, rispetto alla popolazione generale. Da diversi anni è disponibile un trattamento enzimatico sostitutivo che prevede la somministrazione endovenosa ogni 15 giorni in ospedale o al domicilio. Più recentemente è stato approvato un farmaco somministrato per via orale che può essere prescritto ad un sottogruppo di pazienti con precise caratteristiche del deficit genetico causa della malattia. Questa terapia viene denominata chaperonica in quanto il farmaco favorisce il passaggio all'interno dei lisosomi dell'enzima già presente nel paziente, consentendo quindi la sua azione dove necessaria. In questo contesto, è estremamente utile l'esistenza di centri di riferimento in cui siano presenti tutte le componenti specialistiche interessate dalla malattia di Fabry. Questo convegno vuole presentare gli specialisti ed il modello organizzativo di cura esistente presso il presidio ospedaliero Sacco dell'ASST Fatebenefratelli Sacco.

## PROGRAMMA

- 8.30 Registrazione dei partecipanti
- 9.00 Introduzione: Epidemiologia e genetica della malattia di Fabry  
*S. Marelli*
- 9.15 Dall'esempio patologico/sintomo alla diagnosi:  
Nefrologia  
*S. Caruso, M. A. Gallieni*  
Cardiologia  
*A. Pini*  
Neurologia  
*L. Pantoni*
- 11.15 Coffee break
- 11.30 L'importanza e il significato della biopsia  
*M. Nebuloni*
- 11.45 Analisi di Laboratorio  
*G. Duro*
- 12.00 Terapia  
*F. Pieruzzi*
- 12.15 Follow-up del paziente: periodicità ed esami da eseguire durante il follow-up  
*M. A. Gallieni*
- 12.30 Il servizio offerto dall'Ospedale Sacco  
*A. Pini*
- 12.45 Discussione
- 13.00 Conclusione dei Lavori
- 13.15 Compilazione questionari ECM
- 13.30 Lunch
- 14.30 Spazio per le Associazioni di pazienti
- 15.00 Cos'è la medicina narrativa e perchè è importante  
*M. Lombardi*
- 15.30 Tavola Rotonda con i pazienti (meet the expert)  
*M. A. Gallieni, S. Marelli, A. Pini*
- 16.00 Presentazione nuovi servizi: app Fabry
- 16.30 Conclusione dei Lavori



## RESPONSABILE SCIENTIFICO:

*Gallieni Maurizio Alberto*, Professore Associato di Nefrologia, Università degli Studi di Milano, Direttore U.O. C. Nefrologia e Dialisi, ASST Fatebenefratelli Sacco, Milano

## RELATORI

*Caruso Sabrina*, Nefrologia, ASST Fatebenefratelli-Sacco, Osp. Luigi Sacco - Polo Universitario, MI  
*Duro Giovanni*, Direttore di Ricerca IBIM-CNR, Palermo  
*Gallieni Maurizio Alberto*, Nefrologia, ASST Fatebenefratelli-Sacco, Milano  
*Lombardi Marco*, Università degli Studi di Firenze  
*Marelli Susan*, Genetica Medica, ASST Fatebenefratelli-Sacco, Osp. Luigi Sacco - Polo Universitario, MI  
*Nebuloni Manuela*, Anatomia Patologica, Università degli Studi di Milano, ASST Fatebenefratelli - Sacco  
*Pantoni Leonardo*, Neurologia, ASST Fatebenefratelli-Sacco, Osp. Luigi Sacco - Polo Universitario, MI  
*Pieruzzi Federico*, Nefrologia, ASST Monza, Osp. San Gerardo, Univ. degli Studi Milano-Bicocca, MB  
*Pini Alessandro*, Cardiologia, ASST Fatebenefratelli-Sacco, Osp. Luigi Sacco - Polo Universitario, MI