

Direttori Scientifici

Prof. Antonio Pinto, Prof. Antonino Tuttolomondo

Faculty

Prof. Averna Maurizio	Palermo
Dott. Giordano Antonello	Vittoria (RG)
Prof.ssa Monte Ines	Catania
Prof. Pinto Antonio	Palermo
Dott.ssa Sestito Simona	Catanzaro
Prof. Tuttolomondo Antonino	Palermo

Modalità d'iscrizione

L'iscrizione può essere effettuata online, attraverso il sito web <https://fadsoleblu.it/>, o contattando via email la Segreteria Organizzativa all'indirizzo: elisabetta.ragno@soleblusicilia.it.

Destinatari del corso

Il corso FAD in fase di accreditamento è rivolto a 60 Medici Chirurghi con Specializzazione in: Cardiologia, Gastroenterologia, Genetica Medica, Medicina Interna, Nefrologia, Neurologia e Pediatria. È inoltre rivolto a Biologi e Infermieri.

Obiettivo formativo

Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura

Crediti formativi

Age.na.s ha assegnato n. 4,5 crediti ECM.

Per avere diritto ai crediti formativi è obbligatorio:

- frequentare il 90% delle ore formative a distanza;
- superare la prova finale, rispondendo correttamente al 75% delle domande inserite nel questionario ECM;
- appartenere ad una delle discipline per le quali è stato accreditato l'evento.

Il questionario di valutazione dell'apprendimento potrà essere compilato alla fine della giornata, entro e non oltre 72 ore dallo svolgimento del webinar.

L'attestato ECM sarà disponibile sul sito web <https://fadsoleblu.it/> ai partecipanti aventi diritto.

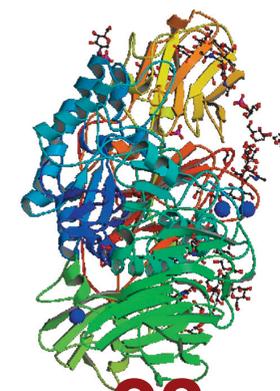
Provider ECM e Segreteria Organizzativa

 Via I. La Lumia, 7 - 90139 Palermo
Tel. 091323064 - Fax 0916122736
congressi@soleblusicilia.it

Con il contributo incondizionato di



**MALATTIA DI
ANDERSON-FABRY:**
evidenze e novità
di venti anni di
gestione integrata di
una malattia complessa



**23
SETTEMBRE
2021**

R A Z I O N A L E

La malattia di Anderson-Fabry è una sfingolipidosi lisosomiale con conseguente accumulo sistemico di substrati lipidici. È una malattia sistemica e progressiva trasmessa come carattere recessivo X-linked e prevede la presenza di maschi emizigoti affetti e femmine eterozigoti portatrici anche se negli ultimi decenni è stata dimostrata un'alta prevalenza di manifestazioni cliniche della malattia nelle donne eterozigoti a causa della inattivazione sbilanciata del cromosoma X.

Dal 2001 l'interesse verso questa patologia è risultato accresciuto dalla disponibilità di una terapia specifica che consiste nell'infondere ai pazienti l'enzima lisosomiale del quale risultano deficitari. La riduzione della aspettativa di vita, in assenza di terapia enzimatica sostitutiva, è superiore ai 20 anni negli uomini ed attorno ai 15 anni nelle donne e la terapia enzimatica da venti anni ormai ha rappresentato e rappresenta per i pazienti la prima possibilità di cura per una malattia che altrimenti era destinata ad un progressivo peggioramento con espressività clinica variabile tipico di una malattia per molti versi "pleomorfa" proprio dal punto di vista delle manifestazioni cliniche.

Venti anni di terapia infusione che hanno quindi rivoluzionato la prognosi sia "quoadvitam" che "quoad valetitudinem" di una malattia che proprio negli ultimi venti anni, in coincidenza del lancio mondiale e della diffusione della terapia sostitutiva enzimatica, ha visto progressivamente cambiare il volto di quella che era una malattia misconosciuta e orfana di terapia per divenire progressivamente oggetto di maggiore attenzione sia scientifica che medica e soprattutto risultare, a differenza di quanto ancora oggi avviene per molte malattie rare sempre nell'ambito delle lisosomopatie da accumulo, un po' meno orfana.

Venti anni di studi, venti anni di esperienza clinica, venti anni di terapia sempre più spesso domiciliare che hanno profondamente cambiato la vita dei pazienti affetti da malattia di Anderson-Fabry.

Questa FAD intitolata "Malattia di Anderson-Fabry: evidenze e novità di venti anni di gestione integrata di una malattia complessa" vuole raccontare ed anche celebrare questi venti anni di terapia infusione, tirando le somme di quanto accaduto in tema di ricerca e gestione terapeutica della malattia, quanto è successo dal 2001 ad oggi in tema di terapia sostitutiva enzimatica.

I relatori invitati si occuperanno di illustrare le più recenti evidenze in tema di patogenesi molecolare della malattia di Anderson-Fabry in relazione alle diverse tipologie di danno d'organo, la diagnosi della malattia e le indicazioni alla terapia e verrà inoltre affrontata la analisi critica degli effetti benefici della terapia sostitutiva enzimatica sia in termini di sopravvivenza che in termini del non meno importante "dominio" rappresentato dal miglioramento della qualità della vita dei pazienti, si parlerà quindi di nuove prospettive future per la gestione integrata della malattia di Anderson-Fabry.

DIRETTORI SCIENTIFICI

Prof. Antonio Pinto – Prof. Antonino Tuttolomondo

La malattia di Fabry dalle nuove evidenze di fisiopatologia molecolare alla efficacia della terapia enzimatica e di supporto

Moderatori: Prof. A. Pinto - Prof. M. Aversa



- 15.30 Introduzione al corso **Prof. A. Pinto - Prof. M. Aversa**
- 15.45 Fisiopatologia molecolare delle diverse manifestazioni di danno d'organo nei pazienti con malattia di Anderson-Fabry
Prof. A. Tuttolomondo
- 16.15 Diagnosi di Malattia, mutazioni classiche e indicazioni terapeutiche
Dott. A. Giordano
- 16.45 Venti anni di terapia sostitutiva enzimatica: analisi ponderata di efficacia clinica "quoadvitam"
Dott.ssa S. Sestito
- 17.15 Terapia complementare di protezione vascolare nel paziente Fabry
Prof.ssa I. Monte
- 17.45 Tavola Rotonda sui temi trattati
Prof. A. Pinto - Prof. M. Aversa - Prof. A. Tuttolomondo
Dott. A. Giordano - Dott.ssa S. Sestito - Prof.ssa I. Monte
- 18.15 Take Home message e chiusura dei lavori

