



Con l'egida della
Società Italiana di Cardiologia



20 Settembre
2024

Malattia di Fabry: cuore e non solo

NAPOLI

Aula Centro Ricerche
Ospedale Monaldi - AO Colli

Coordinatore Scientifico
Prof. Giuseppe Limongelli

Endorsement:



European
Reference
Network
for rare or low prevalence
complex diseases

© Network
Heart Diseases
(ERN-GUARD-HEART)

Razionale scientifico

La Malattia di Fabry è una patologia genetica sistemica causata da un difetto nel gene GLA, che codifica per l'enzima α -galattosidasi A. Questo difetto impedisce al corpo di degradare efficacemente specifiche molecole chiamate glicosfingolipidi nei lisosomi, influenzando negativamente la funzionalità cellulare di organi vitali come reni, cuore e cervello, con conseguente manifestazione di una vasta gamma di segni e sintomi.

Il gene GLA, situato sul cromosoma X, segue una trasmissione genetica specifica: le mutazioni sono trasmesse dalla madre alla progenie in un caso su due, mentre dalla linea paterna a tutta la progenie. È importante notare che una singola mutazione genetica può provocare la malattia. Quindi, tutti i maschi manifestano la malattia, poiché hanno una sola copia del gene, mentre le femmine che hanno anche una copia normale del gene, la manifesteranno generalmente ad un'età più avanzata e con fenotipo variabile, in funzione di un complesso meccanismo genetico noto come "inattivazione casuale del cromosoma X".

Le manifestazioni cliniche della Malattia di Fabry variano ampiamente, coinvolgendo principalmente la cute, gli occhi, il tratto gastrointestinale, il sistema nervoso, i reni e il cuore. Nello specifico, sono cruciali per la prognosi dei pazienti le complicazioni a livello renale, nervoso centrale e cardiaco.

Data la complessità della malattia, è essenziale la collaborazione tra specialisti di diverse discipline per una diagnosi tempestiva e l'inizio tempestivo di efficaci terapie specifiche. Questo evento mira a rafforzare la collaborazione tra gli specialisti per migliorare la gestione clinica dei pazienti affetti dalla Malattia di Fabry.

Programma

- 10.30 - 10.50** Registrazione
- 10.50 - 11.00** Welcome message
Giuseppe Limongelli (Napoli)
- 11.00 - 11.30** Inquadramento clinico della AFD
Ines Paola Monte (Catania)
- 11.30 - 12.00** Ruolo della Genetica in AFD
Giuseppe Limongelli, Martina Caiazza (Napoli)
- 12.00 - 12.30** Come identificarne e differenziare i segni
ECG ed Ecocardiografia
Gaetano Diana (Napoli), Marta Rubino (Napoli)
- 12.30 - 13.00** Come identificarne e differenziare i segni
Imaging avanzato
Gianluca Pontone (Milano)
- 13.00 - 13.30** Gestione terapeutica del paziente con AFD
Elena Biagini (Bologna)
- 13.30 - 14.00** Light Lunch

Programma

- 14.00 – 15.00** Casi Clinici Interattivi
Il paziente visto dal Nefrologo
Maria Amicone (Napoli), Laura Capodicasa (Napoli)
- 15.00 - 16.00** Casi Clinici Interattivi
Il paziente visto dal Cardiologo
Emanuele Monda (Napoli)
- 16.00 - 17.00** Casi Clinici Interattivi
Il paziente visto dal Neurologo
Vincenzo Simonelli (Napoli)
- 17.00 – 17.30** Discussione finale
- 17.30 – 17.45** Chiusura dei lavori

Elenco faculty

AMICONE MARIA	NAPOLI
BIAGINI ELENA	BOLOGNA
CAIAZZA MARTINA	NAPOLI
CAPODICASA LAURA	NAPOLI
DIANA GAETANO	NAPOLI
LIMONGELLI GIUSEPPE	NAPOLI
MONDA EMANUELE	NAPOLI
MONTE INES PAOLA	CATANIA
PONTONE GIANLUCA	MILANO
RUBINO MARTA	NAPOLI
SIMONELLI VINCENZO	NAPOLI

Informazioni generali

SEDE

Aula Centro Ricerche – Ospedale Monaldi – AO Colli
Via L. Bianchi 1, 80135 Napoli

QUOTA DI ISCRIZIONE GRATUITA

Iscrizione on line entro il **10 Settembre 2024***

L'iscrizione dà diritto a:

- partecipazione ai lavori
- kit congressuale
- attestato di partecipazione
- attestato E.C.M. (agli aventi diritto) **

* Dopo tale data sarà possibile effettuare l'iscrizione direttamente in sede congressuale.

** Gli attestati riportanti i crediti E.C.M., dopo attenta verifica della partecipazione e dell'apprendimento, saranno disponibili on-line 90 giorni dopo la chiusura dell'evento.

MODALITÀ DI ISCRIZIONE:

Per iscriverti vai sul sito www.ideagroupinternational.eu, clicca su CONGRESSI\CALENDARIO, apri l'evento a cui sei interessato ed iscriviti inserendo i tuoi dati (se non sei ancora registrato al sito www.ideagroupinternational.eu, clicca su “registrati” nella home page e salva le credenziali). Per qualsiasi necessità contattare iscrizioni@idea-group.it 0636381573.

Informazioni ECM

Il Congresso ha ottenuto presso la Commissione Nazionale per la Formazione Continua in Medicina (E.C.M.) l'attribuzione di **N° 7,8** per la categoria di Medico Chirurgo.

Rif. **N° 555 - 423775**

Obiettivo Formativo: Linee guida - protocolli - procedure

Discipline per Medico Chirurgo: allergologia ed immunologia clinica; cardiologia; malattie dell'apparato respiratorio; malattie infettive; medicina interna; nefrologia; neurologia; pediatria; radioterapia; chirurgia generale; otorinolaringoiatria; anatomia patologica; farmacologia e tossicologia clinica; patologia clinica (laboratorio di analisi chimico-cliniche e microbiologia); radiodiagnostica; medicina generale (medici di famiglia); pediatria (pediatri di libera scelta).

Questionario Cartaceo:

Per conseguire i crediti ECM relativi all'evento è obbligatorio:

- Aver partecipato ad almeno il 90% dei lavori scientifici;
- Aver firmato il foglio firme a inizio e fine di ogni giornata;
- Aver compilato la dichiarazione di reclutamento da parte di sponsor;
- Aver compilato il materiale ECM (scheda anagrafica, questionario di apprendimento cartaceo a risposta multipla con almeno il 75% delle risposte corrette, questionario di valutazione della qualità dell'evento) al termine dei lavori scientifici del percorso formativo.

Board Scientifico:

Prof. Pasquale Perrone Filardi (Coordinatore)

Prof.ssa Elena Biagini

Prof. Giuseppe Limongelli

Prof.ssa Ines Paola Monte

Prof. Gianluca Pontone



Segreteria Organizzativa e Provider
E.C.M. Id. N. 555 iDea Congress

SEDE ROMA:

Piazza Giovanni Randaccio, 1 - 00195 Roma
tel. 06 36381573 - fax. 06 36307682

SEDE MILANO:

Corso Venezia, 8 - 20121 Milano
tel. 02 50033071

ideagroupinternational.eu
info@idea-group.it

ISCRIVITI QUI:



Con la sponsorizzazione non condizionante di:

