

Patrocini richiesti



Ordine dei Medici Chirurghi
e degli Odontoiatri della
Provincia di Foggia



OSPEDALE "CASA SOLLIEVO DELLA SOFFERENZA"
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico
Opera di San Pio da Pietrelcina

Dipartimento di Scienze Mediche
S.C. di Nefrologia e Dialisi

La malattia di Fabry dall'età Pediatrica a quella Adulta

Responsabile Scientifico: Filippo Aucella

San Giovanni Rotondo (FG), 28 aprile 2018

Salone Monsignor Ruotolo
IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza"

La malattia di Anderson-Fabry è causata da accumulo lisosomiale ed è dovuta alla carenza dell'enzima alfa-galattosidasi A. Questo porta all'accumulo di glicosfingolipidi, in particolare globotriaosilceramide (Gb3), nei tessuti viscerali e nell'endotelio vascolare di tutto l'organismo, con danni a livello renale, cardiaco e del sistema nervoso centrale tali da compromettere qualità e aspettativa di vita. I sintomi sono dolori anche molto forti agli arti, febbre, stanchezza e intolleranza agli sforzi, al caldo e al freddo eccessivi, talvolta anche disturbi dell'udito e della vista, sintomi non specifici che rendono piuttosto difficile la diagnosi, che può arrivare in età adulta.

La trasmissione della malattia è ereditaria e legata al cromosoma X.

La Malattia di Fabry è molto difficile da diagnosticare in quanto può essere causata da più di 600 mutazioni, molte delle quali comportano manifestazioni sintomatiche alquanto diverse da quelle classiche (dolori, stanchezza, problemi renali e cardiocircolatori). La diagnosi risulta però difficile soprattutto perché troppi medici non la conoscono: tutti i pediatri, i nefrologi, i cardiologi e i neurologi dovrebbero conoscere la patologia, per poterla diagnosticare in maniera tempestiva.

Una grande opportunità, sulla quale la comunità medica si sta confrontando, potrebbe essere rappresentata dallo screening neonatale, che permette di individuare la patologia entro le prime 72 ore di vita del neonato.

Lo scopo di questo evento formativo è quello offrire un percorso di apprendimento per formare i partecipanti ad identificare la sintomatologia iniziale che possa essere riconducibile alla malattia di Fabry.

- 8.30 Registrazione dei partecipanti
9.00 Saluto del Direttore Generale
IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza
Domenico Crupi
Benvenuto e Presentazione
Filippo Aucella - Massimo Carella, San Giovanni Rotondo

I SESSIONE

Moderatori

Pasquale Conoscitore, *Manfredonia* - Michele Carmine Sacco, *San Giovanni Rotondo*

- 9.30 La diagnosi della Malattia di Fabry: dalla biochimica alla genetica
Giovanni Duro, Palermo
- 10.00 Clinica del Fabry nel bambino
Maria Lazzarina Russo, San Giovanni Rotondo
- 10.30 Il dolore come sintomo di allerta
Anna Libera Latino, Foggia
- 11.00 Importanza dell'approccio Multidisciplinare
Renzo Mignani, Rimini
- 11.30 Discussione
- 11.45 Coffee break

II SESSIONE

Moderatori

Salvatore De Cosmo - Danilo Fogli, *San Giovanni Rotondo*

- 12.00 Il ruolo del Nefrologo dell'adulto
Filippo Aucella, San Giovanni Rotondo
- 12.30 Il ruolo del Neurologo
Antonio Siniscalchi, Cosenza
- 13.00 Il ruolo del Cardiologo
Maurizio Galderisi, Napoli
- 13.30 Discussione
- 13.45 Colazione di lavoro

III SESSIONE

Moderatori

Antonio Petracca - Aldo Russo, *San Giovanni Rotondo*

- 14.30 Casi Clinici della Malattia di Fabry
- in Nefrologia
Giuseppe Grandaliano, Foggia
- in Cardiologia
Stefania Marazia, Lecce
- 15.30 TAVOLA ROTONDA
Filippo Aucella, San Giovanni Rotondo - Pasquale Conoscitore, *Manfredonia*
Pier Luigi De Paolis, Troia - Maurizio Galderisi, *Napoli* - Renzo Mignani, *Rimini*
Michele Carmine Sacco, San Giovanni Rotondo - Antonio Siniscalchi, *Cosenza*
- 16.30 Conclusioni
Filippo Aucella, Michele Carmine Sacco
- 17.00 Chiusura dei lavori e consegna questionario ECM

INFORMAZIONI GENERALI

Sede

Salone "Monsignor Ruotolo" 4° piano
Ospedale IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza"
Viale Cappuccini, 1 - 71013 San Giovanni Rotondo (FG)
Tel. 0882 410111

Iscrizione

La partecipazione all'evento è gratuita e include la partecipazione alle sessioni scientifiche, coffee break, colazione di lavoro e all'attestato di partecipazione.
Le adesioni saranno accettate in base all'ordine di arrivo.

La registrazione si potrà effettuare inviando la scheda d'iscrizione via fax allo 080.5043737, via mail all'indirizzo info@cicsud.it oppure on line tramite il sito www.cicsud.it accedendo alla sezione PROSSIMI CONGRESSI e cliccando sul link "registrazione on line".

Accreditamento ECM - provider 1833

Al presente evento, a numero chiuso, sono stati assegnati **n. 6 crediti formativi ECM** per Medici specialisti in Cardiologia, Medicina Interna, Nefrologia, Neurologia, Oftalmologia, Pediatria, Medici di Medicina Generale, Infermieri.

Ai fini dell'acquisizione dei crediti formativi ECM e relativo invio dell'attestato è obbligatorio:

- aver preso parte all'intero evento formativo (100% del monte ore totale)
- aver compilato la documentazione in ogni sua parte
- aver superato la verifica di apprendimento

Attestato ECM e di partecipazione

Gli attestati di partecipazione verranno consegnati in sede al termine dei lavori anche in caso di chiusura posticipata. Gli attestati ECM saranno inviati via mail tramite posta certificata, previo superamento della prova di verifica, entro 90 gg dalla data di fine evento.

Segreteria Scientifica

S.C. di Nefrologia e Dialisi IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza"
Centro dell'Ipertensione
E.mail: f.aucella@operapadrepio.it
Tel. 0882.410208

Con il contributo non condizionante di **SANOFI GENZYME** 

Segreteria Organizzativa
e Provider ECM



CENTRO ITALIANO CONGRESSI CIC

Viale Escriv, 28 - 70124 Bari
Tel. 080.5043737 - Fax 080.5043736
E-mail: info@cicsud.it - www.cicsud.it