

## INFO UTILI

**Id Evento:** 300887/1

**ECM** L'evento è stato inserito nel programma Educazione Continua in Medicina secondo i termini vigenti ed è parte del piano formativo della Beneventum Srl, Provider riconosciuto dall'Agenas con Identificativo 54

**Crediti assegnati:** 7,8

**Obiettivo formativo:** Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica, ivi incluse le malattie rare e la medicina di genere (18)

**Informazioni:** L'evento è rivolto a n. 25 partecipanti

**Professioni accreditate:** Cardiologia, Dermatologia, Nefrologia, Neurologia, Oftalmologia, Pediatria, Anatomia Patologica, Genetica Medica, Medicina Interna.

**Per ottenere i crediti formativi sarà necessario:**

- Partecipare nella misura del 90% ai lavori scientifici per i quali è stato richiesto l'accreditamento
- Compilare il questionario di apprendimento (rispondere correttamente almeno al 75% delle domande), la scheda di valutazione dell'evento, la scheda di iscrizione
- Riconsegnare al termine dell'evento, presso la segreteria, tutta la documentazione debitamente compilata e firmata.

Tutti i partecipanti e i relatori, attenendosi alle attuali normative ministeriali (indipendentemente dai crediti dalle discipline accreditate), sono tenuti a compilare e consegnare il materiale rilasciato dalla Segreteria.

*Segreteria Organizzativa e per le iscrizioni*

**BENEVENTI** srl

Via Clementina Perone, 39 - 82100 BENEVENTO

082450631 08241730183

info@beneventi.eu

www.beneventi.eu

BENEVENTI

Evento realizzato con il contributo non condizionante di:

# DIAGNOSTICA NON INVASIVA E INVASIVA E TRATTAMENTO DELLE CARDIOMIOPATIE AD ESPRESSIONE IPERTROFICA

ROMA

14 NOVEMBRE 2020

Hotel Le Meridien Visconti Rome  
Via Federico Cesi, 37

Responsabile Scientifico e Moderatore  
*Prof. Andrea Frustaci*

## RAZIONALE SCIENTIFICO

La malattia di Fabry è una grave malattia ereditaria caratterizzata da accumulo lisosomiale di un particolare gruppo di zuccheri chiamati sfingolipidi.

La malattia di Fabry è causata da mutazioni del gene alfa-GAL A, codificante per un enzima (alfa-galattosidasi). Il gene è localizzato sul cromosoma X e la modalità di trasmissione è recessiva legata all'X: i maschi presentano la forma più grave della malattia, ma le femmine consanguinee sono tutt'altro che esenti dal suo sviluppo. Le prime manifestazioni della Malattia avvengono in genere durante l'età pediatrica: - acroparestesie, - angiocheratomi, - ipoidrosi, - opacità della cornea (cornea verticillata), - alterazioni cardiache rilevate occasionalmente con l'ecocardiogramma, - micro o macroproteinuria, - ipertensione arteriosa erroneamente interpretata come essenziale.

Le terapie sostitutive a disposizione permettono di allungare di molto la durata media della vita, che altrimenti sarebbe di circa 40 anni, e di rallentare o prevenire la comparsa del danno irreversibile a carico di rene, cuore e/o cervello.

Come è ben noto: prima viene iniziata la terapia sostitutiva, maggiori saranno i benefici ottenuti dalla medesima. La diagnosi precoce è, pertanto, tanto fondamentale quanto – purtroppo – rara.

## FACULTY

CAMILLO AUTORE - Roma  
GIOVANNI DURO - Palermo  
MARCO FRANCONI - Roma  
ANDREA FRUSTACI - Roma  
MARCO MARENCO - Roma

## PROGRAMMA

**8.30** Registrazione dei partecipanti

**9.00** Introduzione ai lavori e presentazione del corso

*Prof. Andrea Frustaci*

**9.15** Valutazione genetica sulla cardiomiopatia di Anderson Fabry

*Prof. Giovanni Duro*

**10.00** Discussione

**10.15** Risonanza magnetica nella cardiomiopatia di Fabry: confronto con le cardiomiopatie ipertrofiche sarcomeriche. Valutazione sulla prognosi e sulla risposta al trattamento

*Prof. Marco Francone*

**11.00** Discussione

**11.15** Coffee break

**11.30** Valutazione istopatologica: ruolo della biopsia cardiaca nella malattia di Anderson-Fabry

*Prof. Andrea Frustaci*

**12.15** Discussione

**12.30** Il trattamento della cardiomiopatia di Anderson-Fabry

*Prof. Camillo Autore*

**13.15** Discussione

**13.30** Il contributo diagnostico dell'oculista. Valutazione della risposta alla terapia enzimatica sostitutiva

*Dott. Marco Marengo*

**14.15** Discussione

**14.30** Colazione di lavoro

**15.15** TAVOLA ROTONDA - La malattia di Anderson Fabry: discussione sulle "dark sides".

(Con la partecipazione di tutti i docenti presenti nel programma)

**16.15** Questionario di verifica

**16.30** Chiusura dei lavori