

# III CORSO LUCANO SULLA MALATTIA DI FABRY

POTENZA 3 – 4 NOVEMBRE 2022  
SALA A PALAZZO DEGLI UFFICI – AOR SAN CARLO

## GIOVEDÌ 3 NOVEMBRE 2022 – I GIORNATA

Ore 14.00 Registrazione partecipanti  
Ore 14.15 Presentazione del Corso: **Prof. Eugenio Stabile, Dr. Costantino Smaldone**  
Ore 14.45 Saluto delle Autorità e apertura dei lavori  
**Ing. Giuseppe SPERA** - Direttore Generale AOR S. Carlo  
**Dr. Gianpaolo LUZI** - Direttore Dipartimento Cardiovascolare AOR S. Carlo  
**Dr. Giacinto CALCULLI** - Direttore Dipartimento Cardiologico Regionale Basilicata  
**Dr. Rocco PATERNÓ** - Presidente OMCEO Potenza  
**Avv. Francesco FANELLI** - Assessore Sanità Regione Basilicata

### LETTURA ore 15.30:

Introduce: **Costantino Smaldone**

Aspetti fisiopatologici della malattia di Fabry  
**Maurizio Pieroni - Arezzo**

## I SESSIONE

### Malattia di Fabry: coinvolgimento multi-sistemico

**Moderatori:** Sergio Manieri, Domenico Sannicandro, Giuseppe Troito

Ore 16.00 Genetica della Malattia di Fabry: focus su mutazioni “late onset” e varianti di significato incerto  
**Antonella La Russa – Cosenza**

Ore 16.20 Manifestazioni cliniche più frequenti in età pediatrica  
**Sergio Manieri – Potenza**

Ore 16.40 Quando iniziare la terapia nel paziente pediatrico: utilità e implicazioni cliniche dello screening neonatale  
**Mauro Spada – Torino**

Ore 17.00 Impatto delle terapie attualmente disponibili sulla nefropatia del paziente con Malattia di Fabry  
**Antonio Pisani – Napoli**

Ore 17.20      Malattia di Fabry e Cervello: focus su TIA e stroke  
**Nicola Paciello - Potenza**

Ore 17.40      **DISCUSSIONE**  
**Discussant:** Rosaria Abbate, Marilena Di Giacomo, Francesca Marsili,  
                  Maria Pia Mirauda, Maria Assunta Piantanida, Donato Peluso,  
                  Clelia Procida

### **LETTURA 18.00**

Introduce: **Eugenio Stabile**

Monitoraggio e gestione regionale e sovra-regionale per le malattie rare cardiologiche  
**Giuseppe Limongelli - Napoli**

### **18.30 Tavola Rotonda: CONFRONTO TRA ESPERTI**

Intervengono:

Andrea Andriani, Marika Caivano, Giacinto Calculli, Antonio Cardinale, Salvatore Gubelli,  
Luigi Oliveto, Roccaldo Osanna, Gianni Paternò, Rocco Paternò, Eugenio Stabile

Ore 19.30      Chiusura dei lavori della I giornata

## **VENERDÌ 4 NOVEMBRE 2022 – II GIORNATA**

Ore 08.30      Apertura dei lavori

### **RELAZIONE INTRODUTTIVA ORE 09.00:**

Introduce: **Eugenio Stabile**

Aspetti clinici della cardiopatia di Fabry  
**Costantino Smaldone**

### **II SESSIONE**

#### **Malattia di Fabry e Cuore Parte I – Imaging Cardiaco**

**Moderatori:** Marco Fabio Costantino, Alessando Fè, Vincenzo Martone, Enrico Scarano

09.30      Indicatori ecocardiografici e red flag per la malattia di Fabry  
**Giuseppe Limogelli – Napoli**

09.50      RMN cardiaca e tecniche di Mapping nella malattia di Fabry  
**Massimo Imbriaco – Napoli**

10.10      Ruolo della medicina nucleare nell'imaging della malattia di Fabry  
**Wanda Acampa - Napoli**

### **10.30 DISCUSSIONE**

**Discussant:** Francesco Borraccia, Francesca Cortese, Anna Cristiano, Giampaolo D'Addeo,  
Nicoletta Eletto, Antonio Magnante, Pietro Mazzeo, Costanza Morea

### **III SESSIONE**

#### **Malattia di Fabry e Cuore Parte II – Aritmie**

**Moderatori:** Maurizio Eligiato, Giovanni Donnici, Antonio D'Onofrio, Pasqualino Innelli

11.00 Ruolo dell'ECG nella malattia di Fabry: un classico senza tempo

**Francesco Biscione - Potenza**

11.20 Aritmie nella Malattia di Fabry

**Maurizio Pieroni – Arezzo**

11.50 Elettrofisiologia diagnostica ed interventistica nella malattia di Fabry

**Vincenzo Russo - Napoli**

12.10 Prevenzione farmacologica ed interventistica del rischio cardioembolico nel paziente con cardiomiopatia

**Carmin Biscione - Potenza**

12.30 **DISCUSSIONE**

**Discussant:** Angela Bochicchio, Alessandro Colombo, Francesca Ferrazzano, Marilisa Ferrigno, Rocco Graziadei, Maria Rosa Liccese, Rosa Manta, Mario Venezia

13.00 Considerazioni finali

13.30 Chiusura dei lavori e compilazione del questionario ECM

## RAZIONALE

La Malattia di Fabry è una malattia di accumulo lisosomiale la cui incidenza è di 1/17.000 nati vivi causata da mutazioni a carico del gene che codifica per l'enzima alfa-galattosidasi A, coinvolge principalmente il cuore e l'albero vascolare, manifestandosi con una forma peculiare di cardiomiopatia ed incremento il rischio trombo-embolico, il sistema nervoso centrale e periferico, con neuropatie periferiche ed eventi ischemici emorragici anche in età giovanile, ed i reni, con progressiva perdita di funzione fino alla necessità di trattamento dialitico. Anche la cute e gli organi di senso, in particolare l'occhio e l'orecchio interno, presentano manifestazioni molto peculiari che spesso possono condurre alla diagnosi.

In particolare il coinvolgimento cardiaco si manifesta con la cosiddetta cardiomiopatia di Fabry e con aritmie sia ipocinetiche che ipercinetiche. La cardiomiopatia di Fabry è caratterizzata da un fenotipo ipertrofico, generalmente l'ipertrofia è di tipo simmetrico, ed entra in diagnosi differenziale con le altre forme di cardiomiopatia ipertrofica. L'ipertrofia miocardica della malattia di Fabry è legata all'accumulo di Gb3 nei miociti, endotelio e cellule vascolari del muscolo cardiaco ed è causa di scompenso cardiaco e di aritmie minacciose per la vita. L'inizio di una terapia specifica e di supporto adeguata permette di ridurre in maniera significativa le conseguenze della malattia; per questo motivo le linee guida delle società scientifiche internazionali sottolineano l'importanza di una attenta diagnosi differenziale ed, in particolare, raccomandano fortemente l'individuazione di forme specifiche per cui sono disponibili terapie mirate.

Fino a un decennio fa l'aspettativa di vita dei pazienti affetti da malattia di Fabry risultava considerevolmente ridotta; tuttavia, dal 2001 è disponibile una terapia enzimatica sostitutiva, somministrata per via endovenosa, dimostratasi efficace nello stabilizzare il quadro clinico e nel ridurre il rischio di complicanze allungando significativamente l'aspettativa di vita dei pazienti; inoltre tra breve sarà disponibile anche una terapia cosiddetta "chaperonica", a somministrazione orale, che aumenta la stabilità degli enzimi "difettosi". Queste terapie specifiche si sono dimostrate molto efficaci se il trattamento viene avviato precocemente, ma perdono notevolmente di efficacia se iniziate tardivamente, quando il danno d'organo è avanzato e non più reversibile. Per i motivi suddetti, la conoscenza delle manifestazioni cliniche della malattia e delle tipiche alterazioni dei tessuti e degli organi coinvolti dalla malattia è di fondamentale importanza per sospettarla e riconoscerla e, quindi, avviare il paziente ad un corretto iter diagnostico, terapeutico e di follow-up. Tutto questo permette di cambiare significativamente la storia naturale del paziente con Malattia di Fabry.