



PROGRAMMA

Evento Formativo:
**Screening della Malattia di Fabry
nella Popolazione Dialitica:**
Importanza del Network Interregionale
tra Centri di Riferimento

29 ottobre 2026

Culture Hotel Villa Capodimonte
Salita Moiarriello, 66 – Napoli



RAZIONALE

La Malattia di Fabry (o Malattia di Anderson-Fabry) è una patologia rara, progressiva e multisistemica, spesso misconosciuta o diagnosticata in ritardo, che può portare a gravi complicanze a carico di organi vitali, inclusi i reni. Nei pazienti affetti da Malattia Renale Cronica (MRC) in stadio avanzato o già in trattamento dialitico, la diagnosi di Fabry è ancora più complessa, ma fondamentale per l'accesso a terapie specifiche che possono rallentare la progressione della malattia e migliorarne la qualità di vita.

Nonostante la disponibilità di strumenti diagnostici, la bassa incidenza della malattia e la varietà delle sue manifestazioni cliniche rendono il percorso diagnostico spesso lungo e tortuoso. È in questo contesto che emerge l'importanza di una strategia proattiva, coordinata e che superi i confini regionali. Questo evento formativo, costruito sull'esperienza dell'edizione precedente e con l'ambizione di un respiro extra-regionale, affronta queste sfide ponendo l'accento su tre pilastri fondamentali:

1. L'Importanza del Network tra Centri di Dialisi e Centri di Riferimento (Hub-Hub e Hub-Spoke)

Una collaborazione efficace e strutturata — non solo tra centri di dialisi territoriali e centri di riferimento specializzati, ma anche tra i diversi centri di riferimento a livello interregionale — è cruciale per garantire l'identificazione precoce dei casi sospetti e un invio tempestivo per la conferma diagnostica e l'inizio del trattamento. In questa edizione, il coinvolgimento di esperti di rilevanza nazionale come il Prof. Gesualdo e il Prof. Feriozzi rafforza questa visione di rete allargata.

2. Formazione Pratica sull'Utilizzo dei Kit di Screening

Lo screening mirato all'interno delle popolazioni a rischio, come i pazienti in dialisi, rappresenta uno strumento potente per la diagnosi precoce. Verrà fornita una formazione pratica sull'utilizzo dei kit di screening specifici per la Malattia di Fabry, con approfondimento delle procedure per la raccolta e l'analisi dei campioni, al fine di garantire risultati affidabili e avviare percorsi diagnostici precisi.

3. L'Applicazione dell'Intelligenza Artificiale (AI) per l'Identificazione Precoce e il Monitoraggio

L'innovazione tecnologica offre opportunità senza precedenti. Sarà approfondito come un sistema di intelligenza artificiale possa essere applicato per intercettare pazienti in dialisi con "red flags" o profili di rischio indicativi della Malattia di Fabry, incrociando i dati degli algoritmi predittivi con quelli monitorati sul territorio. Il Prof. Gesualdo presenterà la propria esperienza nella redazione di un PDTA per la Malattia di Fabry sviluppato con il supporto dell'AI, offrendo un modello replicabile ad altri centri.

OBIETTIVI FORMATIVI

Al termine dell'evento, i partecipanti saranno in grado di:

- Riconoscere le manifestazioni cliniche e i "red flags" della Malattia di Fabry nel paziente dialitico.
- Applicare correttamente i kit di screening per l'identificazione precoce.
- Comprendere il valore e la metodologia del network interregionale Hub-Hub e Hub-Spoke nella gestione della malattia.
- Conoscere le potenzialità degli strumenti di AI per l'identificazione precoce e il monitoraggio del paziente.
- Adottare un modello strutturato di presa in carico del paziente dialitico neodiagnosticato.

OUTPUT ATTESI

- Consolidamento di una rete collaborativa tra centri di dialisi e centri di riferimento a livello locale e regionale.
- Implementazione di una rete di esperti di Malattia di Fabry tra le principali regioni italiane coinvolte.
- Miglioramento della gestione clinica del paziente dialitico con diagnosi di Malattia di Fabry.
- Promozione di una cultura dell'innovazione attraverso l'adozione di strumenti diagnostici avanzati e dell'AI.



PROGRAMMA

- 10:00 – 10:15** **Registrazione partecipanti**
- 10:15 – 10:30** **Welcome Coffee**
- 10:30 – 10:45** **Introduzione all'evento e presentazione dei Responsabili Scientifici: Prof. Pisani, Prof. Gesualdo, Dott.ssa Satta**
Moderazione a cura di *Davide Cafiero*
- Prima Sessione — Approfondimento Clinico e Network Territoriale**
Moderazione a cura del Prof. Sandro Mazzaferro
- 10:45 – 11:15** **Identificazione dei red flags e screening nella popolazione dialitica: il valore del network tra territorio e centro di riferimento – Sessione Q&A**
Relatore: *Prof. Antonio Pisani*
- 11:15 – 11:45** **Highlights dall'ERA Congress: dati e risultati ottenuti dallo screening nella popolazione dialitica – Sessione Q&A**
Relatrice: *Dott.ssa Ersilia Satta*
- Seconda Sessione — Innovazione e AI nel Percorso Diagnostico**
Moderazione a cura del Prof. Giuseppe Limongelli
- 11:45 – 12:15** **Applicazione dell'AI nel modello PDTA per la Malattia di Fabry: esperienza e risultati – Sessione Q&A**
Relatore: *Prof. Loreto Gesualdo*
- 12:15 – 12:45** **Nefropatia in corso di Malattia di Fabry: aspetti diagnostici e terapeutici – Sessione Q&A**
Relatore: *Prof. Sandro Feriozzi*
- 12:45 – 14:00** **Light Lunch**

PROGRAMMA

Sessione pomeridiana

Esperienze dal Territorio e Dimostrazioni Pratiche

Moderazione a cura del Prof. Francesco Trepiccione

14:00 – 14:30 **Caso clinico: gestione del paziente con Malattia di Fabry nella pratica clinica – Sessione Q&A**

Relatrice: *Dott.ssa Oriana De Marco*

14:30 – 15:00 **Caso clinico: esperienza dal territorio – collaborazione tra dialisi e centro di riferimento – Sessione Q&A**

Relatore: *Dott. Antonio De Pascalis*

15:00 – 15:30 **Malattia di Fabry nel continuum nefrologico: indicatori clinici e strategie per una diagnosi tempestiva – Sessione Q&A**

Relatrice: *Dott.ssa Eleonora Riccio*

15:30 – 15:45 **Coffee Break**

Sessione pratica e dimostrazioni

Moderazione a cura di Davide Cafiero

15:45 – 16:15 **Caso clinico: identificazione e monitoraggio – esperienza dal centro di riferimento – Sessione Q&A**

Relatrice: *Dott.ssa Marica Giliberti*

16:15 – 16:45 **Esperienza sul campo: utilizzo dei kit di screening e integrazione con il territorio – Sessione Q&A**

Relatrice: *Dott.ssa Renata Rinaldi*

16:45 – 17:15 **Tavola rotonda – Dalla Diagnosi alla Rete: Sfide e Strategie per il Paziente Dialitico con Malattia di Fabry – Q&A e discussione aperta**

Relatori: *Prof. Sandro Mazzaferro, Prof. Giuseppe Limongelli, Prof. Francesco Trepiccione*

17:15 – 17:45 **Chiusura dei Lavori e take home messages**

Relatori: *Davide Cafiero e Responsabili scientifici*

17:45 – 18:15 **Questionario ECM**

RESPONSABILI SCIENTIFICI

- **Prof. Antonio Pisani**, Professore di Nefrologia presso l'Università Federico II di Napoli
- **Prof. Loreto Gesualdo**, Professore Ordinario di Nefrologia presso l'Università di Bari e Direttore U.O.C. Nefrologia, Dialisi e Trapianto – A.O.U.C. Policlinico di Bari
- **Dott.ssa Ersilia Satta**, Direttore scientifico Nefrocenter Research Napoli

FACULTY

- **Davide Cafiero**, Managing Director Helaglobe
- **Dott.ssa Oriana De Marco**, Dirigente Medico Nefrologia e Dottoranda di Ricerca presso l'Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli" di Napoli
- **Dott. Antonio De Pascalis**, Dirigente Medico presso l'U.O. di Nefrologia, Dialisi e Trapianto, Ospedale Vito Fazzi di Lecce
- **Prof. Sandro Feriozzi**, Nefrologia Università Campus Bio-Medico Roma
- **Dott.ssa Marica Giliberti**, Dirigente Medico U.O.C. Nefrologia, Dialisi e Trapianto – A.O.U.C. Policlinico di Bari
- **Prof. Giuseppe Limongelli**, Direttore del Centro di Coordinamento Malattie Rare della Regione Campania e membro del Comitato nazionale per le malattie rare del Ministero della Salute
- **Prof. Sandro Mazzaferro**, Direttore sanitario nefrologo responsabile Rome American Hospital
- **Dott.ssa Eleonora Riccio**, Nefrologia presso l'U.O. di Nefrologia del Dipartimento di Sanità Pubblica dell'AOU "Federico II" di Napoli
- **Dott.ssa Renata Rinaldi**, Biologa Nefrocenter Research
- **Prof. Francesco Trepiccione**, Professore Associato di Nefrologia presso l'Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli" di Napoli

ACCREDITAMENTO ECM

I DESTINATARI DEL PROGETTO FORMATIVO SONO:

BIOLOGO

MEDICO CHIRURGO: CARDIOLOGIA, CHIRURGIA GENERALE, GENETICA MEDICA, NEFROLOGIA

INFERMIERE

CREDITI ECM:

7,2

Provider:



Segreteria scientifica e organizzativa:



Helaglobe srl
Via Leonardo da Vinci, 16 - 50132 Firenze
Tel. 055 4939527

In collaborazione con:



Con il contributo non condizionante di:

Main sponsor



Supported by

