

## Razionale

La malattia di Anderson-Fabry (MAF) è causata da un difetto del gene che codifica l'enzima lisosomiale  $\alpha$ -galattosidasi A, la cui carenza determina accumulo di sostanze grasse nell'endotelio e nei tessuti, con conseguenti crisi di dolore, acroparestesie, angiocheratomi, opacità corneali e lenticolari. Gli organi più colpiti sono i reni, il cuore, la cute, il cervello. Chi è affetto da MAF è a rischio di malattie renali, cardiache, cerebrovascolari e morte prematura. La diagnosi precoce e l'impiego dei trattamenti specifici oggi disponibili possono influenzare favorevolmente l'evoluzione della malattia. In Sardegna la MAF è sotto-diagnosticata e pertanto è necessario promuovere la formazione su base regionale di operatori in grado di riconoscerla e trattarla. Questo corso ha l'obiettivo di far apprendere attivamente la genetica, la fisiopatologia, i quadri clinici, la diagnosi e la terapia della MAF. Data l'eterogeneità fenotipica della malattia, la formazione coinvolgerà medici che operano in alcune delle principali strutture specialistiche della regione, nelle quali è più probabile venire a contatto con pazienti affetti da MAF. Per ottimizzare l'apprendimento, il corso si svolge con **24 partecipanti** (in ordine di iscrizione), con supporto tutoriale, in un centro didattico di simulazione avanzata (centro CardioSim). Le relazioni saranno svolte da ricercatori e clinici con specifiche competenze nel campo della MAF. Nella sessione pratica i partecipanti si troveranno a risolvere casi clinici in ambiente di simulazione interattiva del tutto realistica, durante i quali potranno mettere alla prova e perfezionare le conoscenze e le capacità diagnostiche e terapeutiche acquisite durante la parte teorica.

### Metodologia didattica della simulazione

La parte pratica del corso consiste in casi clinici simulati. I 24 partecipanti entreranno a due a due nella sala di macrosimulazione. Ogni coppia interagirà con il manichino simulatore, che parla e riproduce le funzioni vitali (respiro, toni cardiaci, polsi e pressione arteriosa, elettrocardiogramma, ossimetria, etc.). Un monitor riprodurrà i quadri di diagnostica per immagini. Saranno resi disponibili i referti degli esami di laboratorio e delle indagini strumentali. Ogni caso clinico simulato avrà una durata di 10-15 minuti e sarà seguito da un debriefing di 10 minuti circa. Ciascun caso clinico verrà seguito dagli altri partecipanti in collegamento audiovisivo e verrà discusso collegialmente nella fase di debriefing, insieme a tutori ed esperti.

## Crediti formativi

La Commissione Nazionale per la formazione continua presso il Ministero della Salute ha assegnato n. **9 Crediti Formativi ECM** alla categoria dei Medici Chirurghi (discipline principali di riferimento: Cardiologia, Area Interdisciplinare, Nefrologia). Il rilascio della certificazione dei crediti formativi ECM è subordinato alla partecipazione all'intero programma formativo. La certificazione attestante l'acquisizione dei crediti ECM verrà inviata dopo il completamento delle procedure ministeriali previste.

in collaborazione con

genzyme

Segreteria Scientifica

Prof. Antonello Ganau, Dott. Pier Sergio Saba  
Cardiologia, AOU Sassari  
Viale San Pietro 8, Sassari - tel. 079 228249  
e-mail: antonello.ganau@uniss.it

Segreteria Organizzativa

Kassiopea  
group

Via G. Mameli, 65 - 09124 Cagliari  
tel. 070 651242 - fax 070 656263  
domizianamessina@kassiopeagroup.com  
www.kassiopeagroup.com



Cattedra e Scuola di Specializzazione in Cardiologia  
Università di Sassari



Centro didattico di simulazione avanzata  
CardioSim



Società Italiana di Cardiologia  
Sezione Sardegna



# La Malattia di Anderson-Fabry: un approccio multidisciplinare

IV Corso di Aggiornamento  
teorico-pratico con simulazione  
sulle Malattie Rare

Sabato 3 Ottobre 2009

Centro CardioSIM

Porto Conte Ricerche - Tramariglio, Alghero  
sp 55 Porto Conte / Capo Caccia, km 8,400

## Programma

- 08,30-08,45 Registrazione dei partecipanti  
08,45-09,00 Saluti e presentazione del corso

### Sessione I

Moderatori:  
Massimo Tondi (Sassari), Andrea Montella (Sassari)

- 09,00-09,20 **La Malattia di Anderson-Fabry (MAF):  
genetica e counseling** 14,30-18,30  
Francesco Cucca (Sassari - Cagliari) 18,30-18,45
- 09,20-09,40 **Le "red flags": quando sospettare la MAF**  
Claudio Rapezzi (Bologna)

- 09,40-10,00 **La diagnosi di laboratorio**  
Amelia Morrone (Firenze)

- 10,00-10,10 Discussione  
10,10-10,30 Coffee break

### Sessione II

Moderatori:  
Gigliola Serra (Sassari), Giampietro Sechi (Sassari)

- 10,30-10,50 **Gli aspetti neurologici della MAF**  
Laura Fancellu (Sassari)

- 10,50-11,05 **Il contributo dell'oculistica**  
Francesco Carta (Sassari)

- 11,05-11,20 Discussione

### Sessione III

Moderatori:  
Rinaldo Aste (Carbonia), Sergio Mariano Marchi (Oristano)

- 11,20-11,40 **MAF e interessamento renale**  
Andrea Satta (Sassari)

- 11,40-12,00 **Cuore e vasi nella MAF**  
Antonello Ganau (Sassari)

- 12,00-12,20 **La terapia della MAF**  
Maurizio Pieroni (Roma)

- 12,20-12,40 Discussione

- 12,40-13,00 **Metodologia dei casi clinici in ambiente di  
simulazione avanzata con manichino**  
Pier Sergio Saba (Sassari)

- 13,00-14,30 **Pausa pranzo**

## Sessione IV

### Simulazione di Casi Clinici

Tutori:  
Pier Sergio Saba, Silvia Denti, Chiara Perria,  
Maria Elena Sanna, Silvia Pusceddu, Anna Sini

Moderatori:  
Pierfranco Zappadu (Olbia), Virgilio Agnetti (Sassari)

### Casi clinici con manichino simulatore

Discussione finale, conclusione del corso e  
consegna dei questionari ECM

## Relatori e Moderatori

Prof. Virgilio Agnetti  
Neurologia, AOU Sassari

Dott. Rinaldo Aste  
Cardiologia, ASL Carbonia

Prof. Francesco Carta  
Oculistica, AOU Sassari

Prof. Francesco Cucca  
Genetica Medica, CNR Cagliari  
Università di Sassari

Dott.ssa Laura Fancellu  
Neurologia, AOU Sassari

Prof. Antonello Ganau  
Cardiologia, AOU Sassari

Dott. Sergio Mariano Marchi  
Cardiologia, ASL Oristano

Prof. Andrea Montella  
Dip. Sc. Biomediche,  
Università di Sassari

Dott.ssa Amelia Morrone  
Pediatria, AOU Meyer, Firenze

Dott. Maurizio Pieroni  
Cardiologia, Policlinico Gemelli, Roma

Prof. Claudio Rapezzi  
Cardiologia, AOU Bologna

Dott. Pier Sergio Saba  
Cardiologia, AOU Sassari

Prof. Andrea Satta  
Patologia Medica e Nefrologia,  
AOU Sassari

Prof. Giampietro Sechi  
Neurologia, AOU Sassari

Dott.ssa Gigliola Serra  
Neuropsichiatria Infantile  
AOU Sassari

Prof. Massimo Tondi  
Neuropsichiatria Infantile, AOU Sassari

Dott. Pierfranco Zappadu  
Cardiologia, ASL Olbia

## Tutori di Simulazione

Dott. Pier Sergio Saba  
Cardiologia, AOU Sassari  
CardioSim

Dott.ssa Silvia Denti  
Cardiologia, Università di Sassari  
CardioSim

Dott.ssa Chiara Perria  
Neuropsichiatria Infantile  
Università di Sassari

Dott.ssa Silvia Pusceddu  
Neuropsichiatria Infantile  
Università di Sassari

Dott.ssa Maria Elena Sanna  
Cardiologia  
Università di Sassari

Dott.ssa Anna Sini  
Cardiologia  
Università di Sassari

## Scheda di iscrizione

Il corso è limitato a 24 partecipanti, in ordine di iscrizione.

Nome \_\_\_\_\_

Cognome \_\_\_\_\_

Codice Fiscale \_\_\_\_\_

ASL di appartenenza \_\_\_\_\_

Ruolo \_\_\_\_\_

Indirizzo \_\_\_\_\_

Tel. \_\_\_\_\_

Mob. \_\_\_\_\_

e-mail \_\_\_\_\_

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del D. Lgs. 196/2003 sulla privacy. I dati non saranno diffusi né comunicati a soggetti diversi da quelli che concorrono all'organizzazione dell'evento.

\_\_\_\_\_ Data

\_\_\_\_\_ Firma

## Iscrizioni

Il corso è a numero chiuso. La partecipazione è gratuita ed è limitata a 24 iscritti con priorità in base all'ordine di iscrizione. Le schede di iscrizione dovranno essere compilate in stampatello, in tutte le parti del modulo, ed inviate entro il 29 settembre 2009, alla Segreteria Organizzativa:

**Kassiopea Group Srl**  
Via G. Mameli, 65 - 09124 Cagliari  
fax 070 656263  
oppure via e-mail a:  
domizianamessina@kassiopeagroup.com

La Segreteria Organizzativa si riserva la decisione di chiudere le iscrizioni prima della data prevista una volta raggiunto il numero massimo di partecipanti.