



**Diagnosi, storia naturale
e terapia della malattia
nell'era degli inibitori del
reuptake degli acidi biliari**



12 MAGGIO 2023 | NAPOLI

FACOLTÀ DI SCIENZE BIOTECNOLOGICHE | UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI NAPOLI FEDERICO II

RAZIONALE SCIENTIFICO

La sindrome di Alagille è una rara malattia genetica multisistemica che coinvolge primariamente il fegato e, in diversa misura, numerosi altri organi ed apparati. La malattia varia notevolmente in gravità tra un soggetto affetto e l'altro, da forme quasi asintomatiche a forme rapidamente progressive e potenzialmente letali. La diagnosi può essere posta precocemente se l'esordio clinico è neonatale con un quadro conclamato di epatopatia colestatica oppure può essere ritardata nei casi meno severi ad esordio tardivo. Nei primi mesi di vita, la sindrome di Alagille può essere confusa con altre condizioni patologiche come l'atresia delle vie biliari con conseguenze negative sull'outcome del paziente, motivo per cui risulta determinante un rapido e corretto orientamento diagnostico. Per una appropriata diagnosi e per tutta la durata del follow up è cruciale il coinvolgimento di molteplici specialisti in relazione ad organi ed apparati coinvolti quali il neonatologo, il pediatra epatologo, il cardiologo, l'oculista, il radiologo, il nefrologo, il nutrizionista con necessità di supporto di centri di terzo livello. Negli ultimi anni, nell'iter diagnostico, ha assunto un ruolo cruciale l'indagine genetica attraverso l'identificazione molecolare delle mutazioni presenti nei geni responsabili di malattia (JAG1 e NOTCH2). Posta diagnosi, c'è necessità di una stadiazione accurata del paziente in relazione agli organi coinvolti e alla severità delle manifestazioni cliniche presenti. Visto il possibile coinvolgimento multisistemico, è crescente il bisogno di promuovere una gestione multidisciplinare integrata al fine di garantire al paziente le migliori cure possibili ed una migliore qualità di vita. Di qui l'obiettivo di mettere a confronto i numerosi specialisti coinvolti nella diagnosi e terapia dei pazienti con sindrome di Alagille per consolidare le evidenze acquisite, chiarire i punti ancora controversi e creare le premesse per la identificazione dei pazienti che potranno beneficiare dei nuovi trattamenti farmacologici. L'introduzione nella pratica clinica degli inibitori del reuptake degli acidi biliari a livello ileale (IBAT) promette, infatti, di migliorare sensibilmente il decorso della malattia ed, in particolare, di neutralizzare il prurito, sintomo così invalidante della suddetta sindrome al punto da richiedere in alcuni casi l'epatotrapianto. La formula dell'evento sarà basata sul confronto tra esperti in risposta a specifici quesiti diagnostici, terapeutici e gestionali. Ci sarà infine uno spazio destinato alla problematica della transizione del paziente dalle cure del pediatra a quelle dello specialista dell'età adulta.

COORDINATORI SCIENTIFICI

Raffaele Iorio

UOS Epatologia Pediatrica
DISMET,
Università di Napoli Federico II

Fabiola Di Dato

UOS Epatologia Pediatrica
DISMET,
Università di Napoli Federico II

FACULTY

RENATA AURICCHIO, Napoli

FRANCESCO BORGIA, Napoli

PIERLUIGI CALVO, Torino

GIOVANNI CHELLO, Napoli

FRANCESCO CIRILLO, Napoli

VALENTINA COSSIGA, Napoli

ALESSANDRA D'AMICO, Salerno

MARIA ROSARIA D'ARMIENTO, Napoli

FABIOLA DI DATO, Napoli

FRANCESCO ESPOSITO, Napoli

GIANMARIA FERRAZZANO, Napoli

GIULIANA FORTUNATO, Napoli

RUGGIERO FRANCAVILLA, Bari

ANTONELLA GAMBALE, Napoli

MARIA GUARINO, Napoli

STEFANO GUARINO, Napoli

GIUSEPPE INDOLFI, Firenze

RAFFAELE IORIO, Napoli

DANIELA LICCARDO, Roma

CLAUDIA MANDATO, Salerno

MARGHERITA MATARAZZO, Napoli

FILOMENA MORISCO, Napoli

GABRIELLA NEBBIA, Milano

EMANUELE NICASTRO, Bergamo

CARMINE PECORARO, Napoli

RAFFAELE PISCOPO, Napoli

CLAUDIO ROMANO, Messina

CLAUDIA SANTORO, Napoli

IRIS SCALA, Napoli

MARIA IMMACOLATA SPAGNUOLO, Napoli

ANNAMARIA STAIANO, Napoli

CATERINA STRISCIUGLIO, Napoli

FABIO TORTORA, Napoli

PIETRO VAJRO, Salerno/Napoli

CLAUDIO VEROPALUMBO, Napoli



PROGRAMMA SCIENTIFICO

09.00-09.30 Saluti istituzionali

Prof.ssa Annamaria Staiano, Direttore Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali,
Università degli Studi di Napoli Federico II; Presidente della Società Italiana di Pediatria

Prof. Claudio Romano, Presidente della Società Italiana di Gastroenterologia, Epatologia e Nutrizione Pediatrica

Presentazione dell'evento - **Raffaele Iorio, Fabiola Di Dato**

09.30-10.00 La Sindrome di Alagille: quante cose sono cambiate dalla prima descrizione - **Gabriella Nebbia**

Introduce: **Pietro Vajro**

10.00-11.30 TAVOLA ROTONDA: Quando sospettare la Sindrome di Alagille nel neonato

Conducono: **Pierluigi Calvo, Fabiola Di Dato**

Intervengono: **Giovanni Chello, Claudio Veropalumbo, Giuliana Fortunato, Daniela Liccardo,
Maria Immacolata Spagnuolo, Iris Scala, Maria Rosaria D'Armiento**

Caso clinico: Un neonato cardiopatico e... non solo - **Fabiola Di Dato**

Quesiti:

- Come riconoscere la sindrome di Alagille nei primi giorni di vita? - **Giovanni Chello**

- Come differenziarla dall'atresia delle vie biliari? - **Daniela Liccardo**

- Come differenziarla dalle altre colestasi neonatali? Il punto di vista del genetista
e del patologo - **Iris Scala, Maria Rosaria D'Armiento**

- Come approfondire la ricerca dei segni di sindrome di Alagille nel neonato
e fino a dove spingersi? - **Claudio Veropalumbo**

- Quando e come chiedere la valutazione molecolare e come avere rapidamente la risposta? - **Giuliana Fortunato**

- Come alimentare il neonato colestatico con Sindrome di Alagille? - **Maria Immacolata Spagnuolo**

11.30-13.30

TAVOLA ROTONDA: La variabilità fenotipica della Sindrome di Alagille: specialisti a confronto

Conducono: **Raffaele Iorio, Ruggiero Francavilla**

Intervengono: **Alessandra D'Amico, Fabio Tortora, Claudia Santoro, Renata Auricchio, Carmine Pecoraro, Stefano Guarino, Gianmaria Ferrazzano, Pietro Vajro, Francesco Borgia, Claudio Romano, Caterina Strisciuglio, Claudia Mandato**

Caso clinico: Una sola famiglia, tre fenotipi diversi (cuore, fegato, rene) - **Francesco Esposito**

Quesiti:

- Come gestire l'ipercolesterolemia del paziente con Sindrome di Alagille? - **Renata Auricchio, Claudia Mandato**
- La RMN encefalo va sempre fatta? Va ripetuta nel corso del follow-up? - **Alessandra D'Amico, Fabio Tortora**
- Come gestire dal punto di vista terapeutico la Moya-Moya? - **Claudia Santoro**
- Come dialogano epatologo e nefrologo sui bambini con Sindrome di Alagille
Pietro Vajro, Carmine Pecoraro, Stefano Guarino
- Quale follow-up per le cardiopatie associate alla Sindrome di Alagille? Quali rischi e trattamenti? - **Francesco Borgia**
- Il cavo orale dei bambini con Sindrome di Alagille - **Gianmaria Ferrazzano**
- Il punto di vista dell'oculista - **Raffaele Piscopo**
- L'endoscopia nel bambino con Sindrome di Alagille: possibili criticità - **Caterina Strisciuglio**
- Il sanguinamento gastrointestinale nel bambino cardiopatico - **Claudio Romano**

13.30-14.30

LIGHT LUNCH



PROGRAMMA SCIENTIFICO

14.30-16.30 TAVOLA ROTONDA: Vecchie e nuove opzioni terapeutiche - qualità di vita - la transizione dal pediatra allo specialista dell'età adulta

Conducono: **Pier Luigi Calvo, Claudia Mandato**

Intervengono: **Emanuele Nicaastro, Giuseppe Indolfi, Francesco Cirillo, Maria Guarino, Filomena Morisco, Margherita Matarazzo, Antonella Gambale, Valentina Cossiga**

Caso clinico: L'effetto degli IBAT - **Emanuele Nicaastro, Giuseppe Indolfi**

Quesiti:

- Quali trattamenti farmacologici nell'era pre-lbat? - **Emanuele Nicaastro**
- L'avvento degli lbat - **Giuseppe Indolfi**
- Il ruolo del trapianto di fegato: prima e dopo l'avvento degli lbat - **Francesco Cirillo**
- Come sta cambiando la qualità di vita del paziente con Sindrome di Alagille? - **Maria Guarino**
- Il punto di vista dell'epatologo e del genetista dell'adulto - **Filomena Morisco, Antonella Gambale**
- La transizione del paziente con Sindrome di Alagille - **Margherita Matarazzo, Valentina Cossiga**

16.30

Chiusura dei Lavori



INFORMAZIONI GENERALI

SEDE DEL CONGRESSO

Facoltà di Scienze Biotechonologiche
Università degli Studi di Napoli Federico II
Via Tommaso De Amicis, 95 - 80131 Napoli
<https://goo.gl/maps/5UBFYt4ZsitExylj8>

COORDINATORI SCIENTIFICI

Raffaele Iorio, Fabiola Di Dato
UOS Epatologia Pediatrica
DISMET, Università di Napoli Federico II

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA E PROVIDER ECM NR. 265



Nadirex International S.r.l.
Via Riviera, 39 - 27100 Pavia
Tel. +39.0382.525714 - Fax. +39.0382.525736
chiara.zoncada@nadirex.com
www.nadirex.com

Id. ECM RES: 265 - 381305

Nr. ore formative: 6

Obiettivo formativo: 3 - Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura

Nr. crediti formativi: 6

Destinatari dell'iniziativa: Medico Chirurgo

Discipline: Cardiologia, Gastroenterologia, Genetica Medica, Nefrologia, Pediatria, Pediatria (Pediatri di libera scelta)

Numero partecipanti: 50

Tipologia Evento: Congresso/Simposio/Conferenza/Seminario

MODALITÀ DI ISCRIZIONE

L'iscrizione può essere effettuata on line cliccando sul seguente link https://www.nadirexcm.it/eventi/alagille_2023



**Con il contributo non
condizionante di**

