

FAD

SINDROME DI ALAGILLE

24/09/2025-31/12/2025

ID ECM 463246 CREDITI 3

Provider: **fimp** Federazione Italiana Medici Pediatrici 634

Obiettivo nazionale/regionale di Educazione Continua in Medicina a cui fa riferimento l'attività Formativa:

2. LINEE GUIDA - PROTOCOLLI - PROCEDURE - DOCUMENTAZIONE CLINICA

Razionale

La sindrome di Alagille (AGS) ICD-10: Q44.7 è una malattia genetica rara le cui manifestazioni cliniche sono variabili e può presentarsi con un quadro subclinico talora in grado di mettere a rischio la sopravvivenza. E' caratterizzata da colestasi cronica per la riduzione del numero dei dotti biliari interlobulari, facies caratteristica (facies triangolare con fronte ampia e prominente, mento appuntito ed occhi infossati), displasia renale, difetti cardiaci come la Tetralogia di Fallot, talora associata a stenosi dell'arteria polmonare, manifestazioni oculari (embriotoxon posteriore, retinite pigmentosa), anomalie scheletriche (vertebre a farfalla) e diverse altre malformazioni.

La prevalenza stimata è di circa 1/70.000 - 1/100.000. Nei neonati la malattia può manifestarsi con ittero prolungato. La malattia è dovuta alle mutazioni del gene JAG1 (20p12) che codifica per un ligando della via di segnalazione Notch.

Il tipo 2 è dovuto a mutazioni del gene NOTCH2 (1p12).

La trasmissione è autosomica dominante, ma sono frequenti la penetranza ridotta (fino al 50% dei casi) e il mosaicismismo somatico (circa l'8%). La diagnosi si basa sul quadro clinico e sull'esito bioptico che evidenzia colestasi e paucità dei dotti biliari interlobulari, nonché sull'analisi molecolare del gene JAG1 che conferma la diagnosi. Tale sindrome va distinta e differenziata da altre malattie con quadri simili come la tirosinemia, l'atresia biliare, la fibrosi epatica congenita, la colestasi intraepatica familiare progressiva, la malattia del rene policistico. Ad oggi, l'unico trattamento possibile è quello teso a contrastare gli effetti della colestasi cronica. La prognosi è di solito benigna, ma possono verificarsi complicanze come la cirrosi, emorragie delle varici. La malattia si stabilizza solitamente tra i 4 ed i 10 anni, il trapianto di fegato è indicato nei pazienti con epatopatia terminale.

Il progetto educativo sulla sindrome di Alagille si articola attraverso diverse fasi di cui la prima è quella conoscitiva sull'argomento che FIMP realizza attraverso una survey allegata ad una newsletter nella quale si espongono sinteticamente gli obiettivi. A seguire, la fase formativa e di divulgazione scientifica che si realizza attraverso un editoriale pubblicato sulla rivista Il Medico Pediatra ed una FAD asincrona ECM sull'argomento.

Segreteria organizzativa:



Via Parigi 11, 00185 Roma

Metodo di verifica dell'apprendimento: QUESTIONARIO A RISPOSTA MULTIPLA CON DOPPIA RANDOMIZZAZIONE

Tipologia: Fad asincrona

Destinatari: 1000

MEDICO CHIRURGO: ALLERGOLOGIA ED IMMUNOLOGIA CLINICA; ANGIOLOGIA; CARDIOLOGIA; EMATOLOGIA; ENDOCRINOLOGIA; GASTROENTEROLOGIA; GENETICA MEDICA; GERIATRIA; MALATTIE METABOLICHE E DIABETOLOGIA; MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO; MALATTIE INFETTIVE; MEDICINA E CHIRURGIA DI ACCETTAZIONE E DI URGENZA; MEDICINA FISICA E RIABILITAZIONE; MEDICINA INTERNA; MEDICINA DELLO SPORT; NEFROLOGIA; NEONATOLOGIA; NEUROLOGIA; NEUROPSICHIATRIA; INFANTILE; ONCOLOGIA; PEDIATRIA; PSICHIATRIA; RADIOTERAPIA; REUMATOLOGIA; CARDIOCHIRURGIA; CHIRURGIA GENERALE; CHIRURGIA PEDIATRICA; GINECOLOGIA E OSTETRICIA; NEUROCHIRURGIA; OFTALMOLOGIA; ORTOPEDIA E TRAUMATOLOGIA; OTORINOLARINGOIATRIA; UROLOGIA; ANESTESIA E RIANIMAZIONE; FARMACOLOGIA E TOSSICOLOGIA CLINICA; IGIENE, EPIDEMIOLOGIA E SANITÀ PUBBLICA; IGIENE DEGLI ALIMENTI E DELLA NUTRIZIONE; MEDICINA GENERALE (MEDICI DI FAMIGLIA); CONTINUITÀ ASSISTENZIALE; PEDIATRIA (PEDIATRI DI LIBERA SCELTA); SCIENZA DELL'ALIMENTAZIONE E DIETETICA; PSICOTERAPIA; EPIDEMIOLOGIA; INFERMIERE: INFERMIERE INFERMIERE PEDIATRICO: INFERMIERE PEDIATRICO OSTETRICA/O ASSISTENTE SANITARIO

Durata: 2 ore

Quota Iscrizione: nessuna

Responsabile scientifico: Giuseppe Di Mauro

PROGRAMMA

Presentazione: Antonio D'Avino

1° relazione: La Sindrome di Alagille: una malattia rara da riconoscere
Antonio D' Avino

2° relazione: La Sindrome di Alagille, una survey condotta sui Pediatri di Famiglia
Imma La Bella

3° relazione: Come riconoscere il paziente con La Sindrome di Alagille
Raffaele Iorio, Fabiola Di Dato

4° relazione: La gestione del paziente con La Sindrome di Alagille dal bambino all'adulto
Raffaele Iorio, Fabiola Di Dato

5° relazione: Il percorso del caso sospetto, i Centri di Riferimento. Conclusioni: Serafino Pontone Gravaldi

Iscrizioni su: bit.ly/fimpalagille

