

Razionale Scientifico

Le patologie neuromuscolari sono un gruppo eterogeneo di malattie caratterizzate dalla compromissione della funzionalità neurologica e/o muscolare. Clinicamente possono essere distinte in base all'epoca di esordio (infantile, giovanile o dell'età adulta), alla modalità di trasmissione (dominante, recessiva, legata al sesso) o in base al distretto coinvolto (cingolare, facio-scapolo omerale, ecc.).

Le recenti evoluzioni della genetica molecolare hanno consentito di identificare numerosi geni quali responsabili dei fenotipi patologici. Parallelamente, il numero di geni diversi che possono essere responsabili delle medesime malattie è aumentato grazie all'introduzione nella pratica clinica di tecniche di sequenziamento di nuova generazione, che consentono di analizzare un elevato numero di geni con minore tempo e minore costo. Tuttavia, i progressi nel campo della genomica possono avere un risvolto positivo nella pratica clinica soltanto se associati ad una gestione clinica moderna e multidisciplinare. Il presente convegno rappresenta un momento di incontro e di riflessione tra genetisti, neurologi e clinici di riferimento. L'obiettivo è definire le migliori strategie di intervento per sfruttare al meglio il potenziale della genetica a beneficio dei pazienti e delle loro famiglie.

Verrà valutata la necessità di introdurre un approccio multidisciplinare al paziente con malattia neuromuscolare come standard di cura favorendo la condivisione di dati clinici strumentali ed evitando una quota consistente di indagini genetiche non necessarie. Infatti, l'appropriatezza prescrittiva delle indagini di genetica non determina soltanto un risparmio in termini economici, ma anche e soprattutto consente di giungere più rapidamente alla diagnosi. Verranno inoltre descritte le varie peculiarità dell'indagine genetica sia in epoca prenatale che postnatale, sottolineando l'importanza della consulenza genetica e multidisciplinare nei diversi percorsi.

Responsabile Scientifico

Prof. Emiliano Giardina

Faculty

Patrizio Cardinali - Fermo
Michela Coccia - Ancona
Emanuele Costantini - Ancona
Fabio Di Marzio - Ascoli Piceno
Massimiliano Filosto - Brescia
Stefano Gambardella - Pesaro-Urbino
Emiliano Giardina - Roma
Francesco Logullo - Fano
Vincenzo Nigro - Napoli
Giuseppe Pelliccioni - Ancona

Luisa Politano - Napoli
Guido Primiano - Roma
Enzo Ricci - Roma
Mario Sabatelli - Roma
Cristina Sancricca - Roma
Valeria Sansone - Milano
Massimo Taglioni - Roma
Danilo Tiziano - Roma
Giada Tortora - Ancona

Con il patrocinio di



Con il contributo non condizionato di



SEDE EVENTO
EGO HOTEL ANCON,
Via Flaminia, 220, Ancona

Per iscriversi e per maggiori informazioni contattare:
segreteria_milano@fclassevents.com

Segreteria Organizzativa e Provider ECM



First Class S. r. l.,
Via Vittoria Colonna, 40 - 20149 Milano
Phone: +39 02 30066329
Email: info@fclassevents.com

Promosso da



LE NUOVE FRONTIERE DELLA GENETICA APPLICATE ALLE PATOLOGIE NEUROMUSCOLARI:

dal counseling alle ricadute clinico-terapeutiche

ANCONA
24 Giugno 2023

LE NUOVE FRONTIERE DELLA GENETICA APPLICATE ALLE PATOLOGIE NEUROMUSCOLARI:

dal counseling alle ricadute clinico-terapeutiche

ANCONA
24 Giugno 2023

ECM
ID Evento: 362-384288
Per l'evento sono stati assegnati 7 crediti formativi E.C.M.
Figure Professionali accreditate:

Professioni

MEDICO CHIRURGO:

BIOLOGO;
LOGOPEDISTA;
TERAPISTA OCCUPAZIONALE;
PSICOLOGO;
FARMACISTA;
INFIERMERE PEDIATRICO;
FISIOTERAPISTA;
INFIERMERE;
TERAPISTA DELLA NEURO
E PSICOMOTRICITÀ DELL'ETÀ
EVOLUTIVA;
DIETISTA;
TECNICO DI
NEUROFISIOPATOLOGIA:

Discipline

Cardiologia; Genetica Medica; Malattie Metaboliche e Diabetologia;
Malattie Dell'apparato Respiratorio; Medicina Fisica e Riabilitazione;
Medicina Interna; Medico di Medicina Generale (Medico di Famiglia);
Neonatalogia; Neurologia; Neuropsichiatria Infantile; Pediatria;
Chirurgia Pediatrica; Neurochirurgia; Ortopedia e Traumatologia;
Anestesia e Rianimazione; Laboratorio di Genetica Medica;
Neurofisiopatologia; Neuroradiologia; Pediatria (Pediatri di Libera
Scelta); Scienza Dell'alimentazione e Dietetica;

Biologo;
Logopedista;
Terapista Occupazionale;
Psicoterapia, Psicologia;
Farmacia Ospedaliera; Farmacia Territoriale;
Infermiere Pediatrico;
Fisioterapista;
Infermiere;
Terapista della neuro e psicomotricità dell'età Evolutiva;

Dietista;
Tecnico di Neurofisiopatologia;

Promosso da



Responsabile Scientifico
Prof. Emiliano Giardina

Programma

08.30
Registrazione partecipanti - Saluti delle autorità
Invitati:

Filippo Saltamartini - Assessore alla Sanità
Armando Gozzini - Direttore Generale AOU delle Marche
Marcello Tomassetti - Presidente Fondazione UILDM
Alberto Fontana - Presidente Nemo

09.00 - 10.00
La genetica nelle patologie neuromuscolari: cosa c'è di nuovo?
Moderatori: *Emiliano Giardina, Michela Coccia*

· Le nuove frontiere della genetica applicate alle patologie neuromuscolari: limiti e possibilità
Stefano Gambardella

· Un referto di genetica nell'era della NGS: "come si legge e come si usa"?
Le "domande" del clinico
Emanuele Costantini

· Le "risposte" del genetista
Stefano Gambardella

Discussione

10.00 - 11.00
Patologie complesse con genetica complessa: il paradigma FSHD
Moderatori: *Fabio Di Marzio, Cristina Sancricca*

· Le sfide del clinico: definizioni dei fenotipi, dalla valutazione clinica
alla Risonanza Magnetica Muscolare
Enzo Ricci

· Le sfide del genetista: nuove frontiere della diagnosi genetica della FSHD, fin dove spingersi?
Emiliano Giardina

· Le sfide dell'equipe: l'importanza della Rete FSHD nell'integrazione dei bisogni del paziente
con le nuove frontiere terapeutiche
Massimiliano Filosto

Discussione

11.00 - 11.15
Coffee Break

11.15 - 12.00
Dalla diagnosi prenatale a quando alla diagnosi non riesce ad arrivare mai..
Moderatori: *Giada Tortora, Francesco Logullo*

· Genetica e diagnosi prenatale o neonatale: il paradigma dello screening neonatale SMA,
prospettive, implicazioni sanitarie ed "etiche"
Daniilo Tiziano

· Genetica e patologie senza diagnosi: le nuove tecnologie come strumento
di diagnostica avanzata, fin dove spingersi?
Vincenzo Nigro

Discussione

12.00 - 13.30
Quando la genetica mendeliana non basta più
Moderatori: *Giuseppe Pelliccioni, Massimiliano Filosto*

· Quando i "portatori" non sono "portatori sani"
Il paradigma delle distrofinopatie - L'importanza della gestione delle portatrici
Luisa Politano

· Il paradigma della SLA: lo studio dei carriers, possibile accesso a trial terapeutici,
prospettive e implicazioni
Mario Sabatelli

· Quanto il clinico può contare sulla correlazione genotipo - fenotipo:
il paradigma delle distrofie miotoniche
Valeria Sansone

· Quando la genetica va applicata alla biologia cellulare e di "tessuto":
il paradigma delle patologie mitocondriali
Guido Primiano

Discussione

13.30 - 14.30
Lunch

14.30 - 15.30
Il panorama regionale
Moderatori: *Patrizio Cardinali, Cristina Sancricca*

· La rete neurologica delle Malattie Neuromuscolari nelle Marche
Francesco Logullo

· L'esperienza del Centro Clinico NeMO Ancona: nuove prospettive ed opportunità
Michela Coccia

· Il contributo di Fondazione UILDM Lazio
Massimo Taglioni

Discussione:
Prospettive per l'implementazione dei servizi della rete

15.30 - 16.30
Tavola Rotonda con associazioni

Come migliorare la gestione del paziente neuromuscolare a livello regionale:
dalla diagnosi, alla presa in carico riabilitativa, fino alle possibili prospettive terapeutiche guidate
dalla ricerca scientifica in ambito genetico
Emanuele Costantini, Michela Coccia

16.30 - 17.00
Fine Lavori e questionari ECM