

## 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



SIMGePeD  
Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche  
e Disabilità Congenite



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;  
INFIERMIERE PEDIATRICO;  
FISIOTERAPISTA;  
INFIERMIERE;  
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