

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

Cristina Sancricca - Roma

Danilo Tiziano - Reggio Calabria

Emanuele Costantini - Viterbo

Emiliano Giardina - Roma

Enzo Ricci - Roma

Francesco Logullo - Pesaro-Urbino

Giada Tortora - Bologna

Guido Primiano - Roma

Luisa Politano - Napoli

Mario Sabatelli - Roma

Massimiliano Filosto - Verona

Massimo Taglioni - Roma

Mauro Silvestrini - Ancona

Michela Coccia - Fermo

Stefano Gambardella - Isernia

Valeria Sansone - Milano

Vincenzo Nigro - Napoli

SEDE EVENTO

EGO HOTEL ANCONA
Via Flaminia, 220,
Ancona



In fase di accreditamento ECM

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



CONVEGNO FONDAZIONE UILDM LAZIO NeMO

ANCONA
24 Giugno 2023

Le nuove frontiere della genetica
applicate alle patologie neuromuscolari:
dal counseling alle ricadute clinico-terapeutiche

CONVEGNO FONDAZIONE UILDLM LAZIO NeMO

ANCONA
24 Giugno 2023

Le nuove frontiere della genetica
applicate alle patologie neuromuscolari:
dal counseling alle ricadute clinico-terapeutiche

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

Mauro Silvestrini - Preside di Medicina e Chirurgia e Direttore Clinica Neurologica Università Politecnica delle Marche

Marcello Tomassetti - Presidente Fondazione UILDLM

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: *Mauro Silvestrini, 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 UILDLM Lazio

Massimo Taglioni

Discussione:

Numeri, mobilità dei pazienti, carenze e necessità irrisolte:

quali le prospettive per l'implementazione dei servizi della Regione?

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