

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

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

Mauro Silvestrini - Ancona

Massimo Taglioni - Roma

Danilo Tiziano - Roma

Giada Tortora - Ancona

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 AOUI 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:

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