

## 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 condizionante di



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

Per iscriversi e per maggiori informazioni contattare:  
segreteria\_milano@fclasssevents.com

Segreteria Organizzativa e Provider ECM



First Class S. r. l.,  
Via Vittoria Colonna, 40 - 20149 Milano  
Phone: +39 02 30063229  
Email: info@fclasssevents.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 Discipline

MEDICO CHIRURGO:  
BIOLOGO;  
LOGOPEDISTA;  
TERAPISTA OCCUPAZIONALE;  
PSICOLOGO;  
FARMACISTA;  
INFERMIERE PEDIATRICO;  
PSIOTERAPISTA;  
INFERMIERE;  
TERAPISTA DELLA NEURO E PSICOMOTRICITÀ DELL'ETÀ EVOLUTIVA;  
DIETISTA;  
TECNICO DI NEUROFISIOPATOLOGIA;

Cardiologia; Genetica Medica; Malattie Metaboliche e Diabetologia; Malattie dell'apparato Respiratorio; Medicina Fisica e Riabilitazione; Medicina Interna; Medico di Medicina Generale (Medico di Famiglia); Neonatologia; 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 Istituzioni  
Invitati:

Filippo Saltamartini - Vice Presidente e Assessore alla Sanità di Regione Marche  
Armando Gozzini - Direttore Generale ADU delle Marche  
Marcello Tomassetti - Presidente Fondazione UILDM  
Alberto Fontana - Presidente Centri Clinici 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 Sanerica

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 la diagnosi non si riesce ad arrivare mai...  
Moderatori: Giada Tartora, Francesco Logullo

Genetica e diagnosi prenatale o neonatale: il paradigma dello screening neonatale SMA, prospettive, implicazioni sanitarie ed "etiche"  
Danilo 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 Palitano

Il paradigma della SLA: lo studio dei carriers, possibile accesso a trial terapeutici, prospettive e implicazioni  
Maria 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 Sanerica

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 Tagliani

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