

Promosso da



Fondazione  
UILDM LAZIO



CENTRO CLINICO  
**NEMO**

# LE NUOVE FRONTIERE DELLA GENETICA APPLICATE ALLE PATOLOGIE NEUROMUSCOLARI:

*dal counseling alle ricadute clinico-terapeutiche*

**ANCONA**  
**24 Giugno 2023**

## 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*

Promosso da



# LE NUOVE FRONTIERE DELLA GENETICA APPLICATE ALLE PATOLOGIE NEUROMUSCOLARI:

*dal counseling alle ricadute clinico-terapeutiche*

**ANCONA**  
**24 Giugno 2023**

**Responsabile Scientifico**  
**Prof. Emiliano Giardina**

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:

INFERMIERE PEDIATRICO:

FISIOTERAPISTA:

INFERMIERE:

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); 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;

# Programma

**08.30**

Registrazione partecipanti - Saluti delle Istituzioni

Invitati:

*Filippo Saltamartini* - Vice Presidente e Assessore alla Sanità di Regione Marche

*Armando Gozzini* - Direttore Generale AOU 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 Sanricca*

- 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 Tortora, 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 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

## 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@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