

PROVIDER ECM



J. Medical Books Edizioni s.r.l.
provider n° 2683

RESPONSABILE SCIENTIFICO

Pasquale Striano

Via Salasco, 20
20136 - Milano

Tel 02/67076056
Fax 02/24164803

mail: info@jmbedizioni.com
www.jmbedizioni.com

ECM

L'evento è stato accreditato nell'ambito del programma Nazionale di Educazione Continua in Medicina con l'**Obiettivo Formativo** Nr.10 Epidemiologia – prevenzione e promozione della salute – diagnostica – tossicologia con acquisizioni di nozioni tecnico-professionali.

Accreditato per:

Biologo: Biologo

Medico Chirurgo: Neurologia, Pediatria, Neuropsichiatra Infantile, Genetica Medica, Pediatra di libera scelta

Farmacista: Farmacista Ospedaliero

Partecipanti: **40**

I crediti attribuiti sono **Nr 6** e l'iscrizione è gratuita.

L'ottenimento dei crediti formativi è subordinato alla frequenza dell'intero evento e al superamento del 75% del test di verifica dell'apprendimento.

Iscrizione gratuita online

www.jmbedizioni.com/scheda-iscrizione

Seminario Specialistico

La medicina di precisione nelle patologie neurologiche e neuromuscolari dell'età pediatrica

Genova, 15 Dicembre 2021

AC Hotel, C.so Europa 1075

Con il contributo non condizionante di:



Inspired by patients.
Driven by science.



Con il patrocinio di:



FACULTY

Elisabetta **Amadori**
Dipartimento di Neuroscienze, riabilitazione, oftalmologia, genetica e scienze materno-infantili, Università degli Studi di Genova

Irene **Bagnasco**
Centro Epilessia per l'età evolutiva SC NPI TO Sud
Osp. Martini Asl Città di Torino

Claudio **Bruno**
Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari
Istituto G. Gaslini, Genova

Chiara **Fiorillo**
Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari
Istituto G. Gaslini, Genova

Maria Margherita **Mancardi**
Neuropsichiatria Infantile, Istituto G. Gaslini, Genova

Carlo **Minetti**
Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari, Istituto G. Gaslini,
Università degli Studi di Genova

Lino **Nobili**
Unità di Neuropsichiatria Infantile, Istituto G. Gaslini Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno-Infantili (DINOEMI), Università degli Studi di Genova, Genova

Antonella **Riva**
Dipartimento di neuroscienze, riabilitazione, oftalmologia, genetica e scienze materno-infantili, Università di Genova

Laura **Siri**
Neuropsichiatria Infantile, Istituto G. Gaslini, Genova

Marco **Spada**
Malattie metaboliche - Dipartimento di Scienze Pediatriche - A.O. Città della Salute e della Scienza di Torino - Ospedale Regina Margherita

Pasquale **Striano**
Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari, Istituto G. Gaslini,
Università degli Studi di Genova

Maria Stella **Vari**
Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari
Istituto G. Gaslini, Genova

Alberto **Verrotti**
Clinica Pediatrica, Università di Perugia

Federico **Zara**
Laboratorio di Neurogenetica e Neuroscienze
Istituto G. Gaslini, Genova.

RAZIONALE

Le patologie neurologiche e neuromuscolari dell'infanzia possono essere causate da una malattia genetica sottostante e l'applicazione di una diagnosi genetica precoce e accurata può accorciare l'odissea diagnostica, migliorare la gestione di questi pazienti e contribuire alla comprensione dei meccanismi fisiopatologici. Inoltre, le nuove tecniche genetiche, in grado di analizzare tutti i geni noti ad un prezzo ragionevole, sono di fondamentale importanza per scoprire nuove vie terapeutiche e una medicina individualizzata (o di precisione). Comunque, in generale, il rapido progresso del sequenziamento genomico ad alto rendimento (NGS) e gli strumenti di analisi corrispondenti nella diagnosi molecolare stanno rivoluzionando la pratica ed è un fatto che per alcune malattie monogeniche la conferma molecolare può influenzare la scelta del trattamento, grazie alla disponibilità di farmaci modificanti il decorso della malattia (terapia enzimatica sostitutiva o terapia genica) come nel caso della leucodistrofia metacromatica, l'atrofia muscolare spinale, la distrofia muscolare di Duchenne, la ceroidolipofusinosi tipo 2, la malattia di Gaucher, e la malattia di Pompe. Inoltre, la disponibilità di nuove terapie farmacologiche (cannabidiolo, fenfluramina, everolimus, triptanoina) e la possibilità di modulare l'asse intestino-cervello-microbiota ampliano le opportunità terapeutiche, permettendo finalmente una scelta più mirata sul singolo paziente per una gestione ottimale del percorso terapeutico. La serie di incontri è rivolta ad approfondire in modo mirato i temi attualmente più dibattuti nel trattamento e gestione del paziente.

PROGRAMMA

SESSIONE I - “EPILESSIE ed altre MALATTIE NEUROLOGICHE”

Moderatori: Lino Nobili - P. Striano

9.30 - 10.00 **Terapia delle epilessie resistenti: un nuovo paradigma per trattare i bambini**
A. Verrotti

10.00 - 10.30 **Il percorso diagnostico e le criticità per il paziente con malattia rara - I. Bagnasco**

10.30 - 11.00 **Il paradigma delle encefalopatie epilettiche precoci (Dravet, Lennox-Gastaut, Sclerosi Tuberosa) ed i nuovi approcci terapeutici - P. Striano**

11.00 - 11.15 **Coffee break**

11.15 - 11.45 **“Beyond Epilepsy”: la genetica per approcciare le malattie neurodegenerative (Ceroidolipofusinosi, Leucodistrofia Metacromatica) - E. Amadori**

11.45 - 12.15 **Frontiere per il futuro: L'asse intestino cervello microbiota nelle malattie neuropsichiatriche - A. Riva**

12.15 - 12.45 **La medicina personalizzata (CBD) e ipotesi trattamenti - M.S. Vari, M.M. Mancardi**

12.45 - 13.30 **Light lunch**

SESSIONE II - “Malattie neuromuscolari”

Moderatori: Carlo Minetti - P. Striano

13.30 - 14.00 **Atrofia Muscolare Spinale e Distrofie Muscolari - C. Bruno**

14.00 - 14.30 **Mucopolisaccaridosi ed altre metaboliche - M. Spada**

14.30 - 15.00 **Screening neonatale genetico - F. Zara**

15.00 - 15.30 **Nuovi approcci terapeutici e ipotesi trattamenti - Laura Siri, C. Fiorillo**

15.30 - 16.00 **Considerazioni conclusive - P. Striano, C. Minetti**

16.00 - 16.30 **Questionario di valutazione ECM e sua discussione**

16.30 - 17.00 **Coffe Station**