



SCUOLA MEDICA OSPEDALIERA
ISCRITTA AL N° 55 DEL REGISTRO REGIONALE DELLE PERSONE GIURIDICHE PRIVATE



In collaborazione con:

2024

EVENTI RESIDENZIALI ECM

Corso in
**LA GENETICA DELLE EPILESSIE E DELLE
SINDROMI EPILETTICHE: BASI
MOLECOLARI, TEST GENETICI ED
IMPLICAZIONI CLINICHE**

CREDITI ASSEGNATI: 8 in presenza
12 in modalità FAD



19 DICEMBRE 2024

Evento svolto in modalità mista:
Sala Conferenze - Istituto CSS-Mendel
V.le Regina Margherita, 261 - Roma
PIATTAFORMA FAD www.smorrlfad.it

Con il patrocinio di:



SEGRETERIA S.M.O.
B.GO S. SPIRITO, 3 - 00193 ROMA
TEL. 06 68802626 FAX 06 68806712

E-mail: segreteria@smorrlit - scuola.medica.ospedaliera@pec.it

Sito web: www.smorrlit

Responsabili del Modulo

C. Di Bonaventura, A. Ferretti, S. Petrucci, M. Piane, G. Sabbadini

Responsabili del Corso

Dott. Guglielmo SABBADINI

Biologo specialista in Genetica Medica. Auditor SIGU. Già Responsabile Sezione di Citogenetica e Genetica Molecolare dell'Istituto di Diagnostica Clinica "Proda" di Roma.

Dott. Mariano Salvatore PERGOLA

Medico specialista in Pneumologia ed in Genetica Medica presso l'Università degli Studi di Roma "La Sapienza". Già Responsabile Aziendale di Genetica Medica, ASL ROMA 1.

Comitato Scientifico

Prof. A. Brusco, Prof.ssa V. Caputo, Prof. M. Fichera, Prof. S. Gambardella, Prof. E. Giardina, Prof. G. Matullo, Prof. M. Seri, Dott. M. Tartaglia, Prof.ssa M. Zollino

Segreteria scientifica ed organizzativa

Dott.ssa Cristina Palmieri - Dott.ssa Selene Cipri

Modalità di Pagamento

Quota di iscrizione è di:

€ 102,00 per i partecipanti in **presenza** con i crediti ECM

€ 152,00 per i partecipanti in **remoto** con i crediti ECM

€ 50,00 per Uditori in **presenza** e € 70,00 per Uditori in **remoto** (studenti, specializzandi e partecipanti che non sono interessati ai crediti ECM)

da versare tramite Bonifico bancario intestato a:

Scuola Medica Ospedaliera
UniCredit - Ag. Roma Vaticano
IBAN IT 31 C 02008 05008 000401329648

La quota di iscrizione non è rimborsabile se, per motivi personali, non è stato possibile frequentare il corso. L'evento potrà eccezionalmente subire variazioni per esigenze particolari del Responsabile del corso.

Per il rilascio della ricevuta/fattura è necessario fornire i seguenti dati fiscali: **Codice fiscale**; eventuale **Partiva IVA**, **Codice destinatario** e/o **PEC**.

Nel caso invece di fatture per pagamenti effettuati da Società, Enti o altri soggetti terzi rispetto al discente, la quota di iscrizione dovrà essere integrata aggiungendo l'I.V.A. ordinaria prevista per legge

DOMANDA DI ISCRIZIONE AL CORSO

Il sottoscritto: _____

Nato a: _____] Prov: _____] il: _____] Prov: _____

Domiciliato: _____] Prov: _____

Via: _____] Cap: _____]

e-Mail: _____] CF: _____]

Partita IVA: _____] Codice Destinatario: _____] PEC: _____]

Tel: _____] Cell: _____] n° iscr.Ord.Prof.: _____]

Laureato in: _____] Aree Spec.che Prof.li: _____]

Libero professionista Dipendente Convenzionato Privo di occupazione

Ammissione al corso: **Ia genetica delle epilessie e delle sindromi epilettiche: basi molecolari,...**

Reclutato **NO** **SI** da _____]

Dichiaro di aver letto ed approvato la liberatoria/consenso per pubblicazione immagine e riprese audio/video così come pubblicata nel sito www.smorrlit - sez. Home. Si autorizza il trattamento dei dati personali per gli adempimenti connessi al corso e per ricevere notizia di nuove iniziative (D. Lgs. 196/2003)

Data _____

FIRMA: _____

SCHEDA DA RESTITUIRE COMPILATA ALLA SEGRETERIA DELLA SCUOLA MEDICA OSPEDALIERA, BORGO S. SPIRITO 3 - 00193 ROMA, UNITAMENTE AL CONTO CORRENTE POSTALE

PRESENTAZIONE

Il Corso, aperto a 80 Medici, Biologi, Tecnici di Laboratorio biomedico e uditori delle scuole di specializzazione in Genetica Medica, si svolgerà il **19 dicembre 2024** presso la Sala Conferenze – Istituto CSS-Mendel - V.le Regina Margherita, 261 - Roma.

L'evento verrà accreditato anche in **modalità FAD Sincrona** per coloro che non potranno partecipare al corso in presenza, previo versamento della quota di iscrizione differenziata e comunicazione alla Segreteria della Scuola Medica Ospedaliera che provvederà all'invio delle istruzioni per l'accesso alla **Piattaforma FAD**.

Il Modulo offre un approfondimento sulla Genetica delle epilessie e delle sindromi epilettiche. Il Modulo offrirà aggiornamenti sugli aspetti clinici, epidemiologici e sulla classificazione delle epilessie per poi concentrarsi sui geni coinvolti nelle epilessie mendeliane e sulla genetica delle forme multifattoriali. Verranno poi affrontati argomenti quali trattamenti e tecniche diagnostiche, ed approfondimenti sui test genomici e sulla farmacogenetica nella pratica clinica delle epilessie ereditarie.

Il Corso è strutturato in quattro distinte Sessioni: La I° Sessione si concentra su "Classificazione e fisiopatologia delle epilessie e delle sindromi epilettiche ereditarie". La II° Sessione ha per oggetto la "Diagnosi genetica delle epilessie – STATO DELL'ARTE". "La genetica delle epilessie nella pratica clinica" è il titolo della III° Sessione. Infine la IV° Sessione ha per oggetto "Test genomici ed epilessia: dalle forme idiopatiche alla medicina di precisione".

Il corso è strutturato per ottimizzare l'apprendimento e la partecipazione attraverso una combinazione di lezioni frontali, sessioni di discussione e presentazione di casi studio. Ciascuna sessione è progettata per costruire progressivamente sulla conoscenza acquisita, con un focus sull'integrazione tra teoria e pratica.

Al termine del corso, i partecipanti saranno attrezzati con conoscenze aggiornate e approfondimenti mirati su classificazione delle sindromi epilettiche ereditarie, su genomica e genetica delle epilessie nella pratica clinica, sui percorsi di medicina di precisione e sulla farmacogenomica nella pratica clinica delle epilessie.

Il corso mira anche a ispirare i professionisti sanitari a migliorare l'inquadramento e la diagnosi genetica delle epilessie, a promuovere l'utilizzo dei più recenti test genomici nelle pratiche cliniche, ad adottare strategie terapeutiche che si basano anche sulle caratteristiche genetiche, molecolari e cliniche individuali dei pazienti. Il Corso è in grado così di offrire un contributo attivo al campo in evoluzione della medicina di precisione applicata alla genetica delle epilessie.

Dott. Guglielmo Sabbadini
Dott. Mariano Salvatore Pergola

Si ringrazia per la collaborazione



PROGRAMMA

19 DICEMBRE 2024

09.00 – 09.30 Introduzione al corso
G. Sabbadini, S. Petrucci
09.30 – 09.45 Associazione S. Dravet **G. Fasanella**

I Sessione: Classificazione e fisiopatologia delle epilessie e delle sindromi epilettiche ereditarie
Moderatore: **P. Parisi**

09.45 – 10.15 Classificazione delle epilessie
A.T. Giallonardo
10.15 – 10.45 Patofisiologia delle forme ereditarie di epilessie
E. Palma
10.45 – 11.15 Genetica delle epilessie: come quando e a chi
M. Scala
11.15 – 11.30 Discussione
11.30 – 11.45 pausa

II Sessione: Diagnosi genetica delle epilessie – STATO DELL'ARTE
Moderatore: **A. De Luca**

11.45 – 12.15 Epilessie e citogenetica
L. Bernardini
12.15 – 12.45 Epilessie e NGS
A. Terracciano, A. Micalizzi
12.45 – 13.15 Epilessie e patologie da espansione di sequenze ripetute
A. Coppola
13.15 – 13.30 Discussione
13.30 – 14.15 pausa pranzo

III Sessione: La genetica delle epilessie nella pratica clinica
Moderatore: **P. Tisei**

14.15 – 14.45 Genetica nelle encefalopatie epilettiche
A. Ferretti
14.45 – 15.15 Genetica nelle epilessie generalizzate
E. Cerulli Irelli
15.15 – 15.45 Genetica delle epilessie focali
C. Di Bonaventura
15.45 – 16.00 Discussione

IV Sessione: Test genomici ed epilessia: dalle forme idiopatiche alla medicina di precisione
Moderatore: **C. Di Bonaventura**

16.00 – 16.30 GWAS e PRS delle epilessie
M. Mastrangelo
16.30 – 17.00 Genetica e genomica delle epilessie: un percorso verso la medicina di precisione
E. Russo
17.00 – 17.30 La farmacogenetica nella pratica clinica delle epilessie ereditarie: nuove molecole e nuove prospettive
N. Pietrafusa
17.30 – 18.15 Discussione e Note di chiusura
Test di valutazione

Elenco Relatori

Dott.ssa Laura Bernardini
Unità di Citogenetica, IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (FG).

Dott. Emanuele Cerulli Irelli
Dipartimento di Neuroscienze Umane, Università di Roma "Sapienza"

Prof.ssa Antonietta Coppola
Unità Operativa Complessa di Neurologia, Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II di Napoli.

Dott. Alessandro De Luca
Divisione di Genetica Medica IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (FG).

Prof. Carlo Di Bonaventura
Dipartimento di Neuroscienze Umane, Università di Roma "Sapienza", Roma.

Dott.ssa Giulia Fasanella
membro del Consiglio Direttivo. dell'Associazione "Gruppo famiglie Dravet"

Prof. Alessandro Ferretti
Unità Operativa di Pediatria, Dipartimento di Neuroscienze, Salute Mentale e Organi di Senso (NESMOS), Facoltà di Medicina e Psicologia, Sapienza Università di Roma, Roma.

Prof.ssa Anna Teresa Giallonardo
Dipartimento di Neuroscienze Umane, Università di Roma "Sapienza", Roma.

Dott.ssa Alessia Micalizzi
Unità di Ricerca di Citogenomica Traslazionale, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma.

Prof. Mario Mastrangelo
Dipartimento Materno Infantile e Scienze Urologiche, Sapienza Università di Roma

Prof.ssa Eleonora Palma
Dipartimento di Fisiologia e Farmacologia, Sapienza Università di Roma, Roma; IRCCS San Raffaele Roma.

Dott. Nicola Pietrafusa
Unità di Neurologia, Epilessia e Disturbi del Movimento, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Roma, Italia.

Prof. Pasquale Parisi
Unità Operativa di Pediatria, Dipartimento di Neuroscienze, Salute Mentale e Organi di Senso (NESMOS), Facoltà di Medicina e Psicologia, Sapienza Università di Roma, Roma.

Prof. Emilio Russo
Dipartimento di Scienze della Salute, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università Magna Graecia di Catanzaro, Catanzaro.

Dott. Sabbadini Guglielmo
Auditor SIGU. Già Responsabile Sezione di Citogenetica e Genetica Molecolare dell'Istituto di Diagnostica Clinica "Proda" di Roma

Prof. Marcello Scala
Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica, Salute Materno e Infantile, Università di Genova; Unità Operativa di Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari, IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova, Italia; UOC Genetica Medica, IRCCS Giannina Gaslini, Genova, Italia.

Dott.ssa Alessandra Terracciano
Unità di Ricerca di Citogenomica Traslazionale, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma.

Dott. Paolo Tisei
Unità di Neurologia, Ospedale Sant'Andrea, Roma.