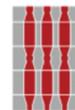




**Centro Unico di Formazione**

Valorizzazione delle risorse umane della sanità



**Regione Umbria**

## **ASSISTENZA E RICERCA SULLE MALATTIE RARE IN UMBRIA**

**C6557 E7925**

**29 febbraio 2024**

**9:00 – 13:00**

**AULA UGO MERCATI**

**AZIENDA OSPEDALIERA DI PERUGIA**

*Con il patrocinio di:*



Stemma dell'Ospedale di S. Maria della Misericordia di Perugia

*in collaborazione con:*



**PRADER-WILLI**  
FEDERAZIONE ITALIANA DELLE ASSOCIAZIONI

**Nelle more del Piano Unico Formazione Regionale  
in Sanità 2024**

**E.C.M.**

educazione continua in medicina Umbria

USL1

AOPG

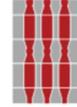
USL2

AOTR



**Centro Unico di Formazione**

Valorizzazione delle risorse umane della sanità



**Regione Umbria**

## PREMESSA

Tra le Malattie Rare associate a disabilità intellettiva ed altre comorbidità (epilessia, malformazioni congenite, etc.), **le sindromi microdeletive** 22q11.2 (sindrome Velo-Cardio-Faciale, Sindrome di Di George), 7q11.23 (Sindrome di Williams), 15q11q13 (Sindrome di Prader-Willi, Sindrome di Angelman) e 17p11.2 (Sindrome di Smith-Magenis), sono le più frequenti.

Sono patologie in alcuni casi clinicamente variabili, come la Sindrome da delezione 22q11.2, che potendo manifestarsi in modo non severo può essere diagnosticata anche nell'età adulta, mentre in altri casi appaiono più gravi e vengono pertanto diagnosticate precocemente, nei primi anni di vita. In effetti la diagnosi di queste sindromi avviene, oggi, piuttosto rapidamente, anche grazie alla diffusione di indagini genomiche (SNP-array, CGH-array) che vengono impiegate come test di screening nella disabilità intellettiva e/o difetti congeniti. Diventa quindi importante un aggiornamento puntuale, non tanto sugli aspetti diagnostici, quanto sulla complessa gestione clinica, che vede inevitabilmente coinvolti diversi specialisti, sugli interventi quindi di prevenzione delle comorbidità, sulle terapie farmacologiche esistenti fino ai più recenti trial clinici.

Nella seconda parte del corso, si parlerà della Sindrome di Smith-Magenis, della gestione clinica e dei programmi di ricerca scientifica che, anche in Umbria, si stanno sviluppando per identificare approcci terapeutici mirati.

## OBIETTIVI DIDATTICI

Obiettivo di questo convegno è illustrare le principali sindromi microdeletive nell'uomo, stabilire il percorso diagnostico, dal sospetto clinico, passando dai test genetici di conferma, fino alla gestione clinica, multidisciplinare, dei pazienti. Fare il punto quindi sullo stato della ricerca scientifica e dei trials clinici in corso, per il trattamento di queste sindromi.

## METODOLOGIA

Lezione frontale presso l'Aula Ugo Mercati, Azienda Ospedaliera di Perugia.

***Nelle more del Piano Unico Formazione Regionale  
in Sanità 2024***

**E.C.M.**

educazione continua in medicina Umbria



USL1



AOPG



USL2

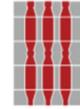


AOTR



# Centro Unico di Formazione

Valorizzazione delle risorse umane della sanità



Regione Umbria

## PROGRAMMA

9:00-9:30 Saluti istituzionali

**Luca Coletto**, Assessore Salute e Welfare

**Massimo D'Angelo**, Direttore Regione Salute e Welfare

**Giuseppe De Filippis**, Direttore Generale AO Perugia

**Paola Fioroni**, Presidente osservatorio regionale disabilità

9:30-10:00 Introduzione al convegno, **Dr. Paolo Prontera**, Medico Genetista, AO di Perugia  
Riorganizzazione dei percorsi assistenziali per le Malattie Rare, **Dr.ssa Paola Casucci**,  
Regione Umbria

**Moderatori I sessione:** *Dr.ssa Stefania Troiani, Neonatologa, AOPG,*  
*Prof. Alberto Verrotti Di Pianella, Pediatra, UNIPG*

10:00-10:25 Sindrome da microdelezione 22q11.2, **Dr.ssa Maria Cristina Digilio**, Medico  
**Genetista, OPBG, Roma**

10:25-10:50 Sindrome di Williams, **Dr. Angelo Selicorni**, Medico Genetista e Pediatra,  
**ASST Lariana, Como**

10:50-11:15 Sindrome di Prader-Willi, **Dr.ssa Maria Giovanna Tedesco**, Istituto Malattie Rare  
**"Mauro Baschirotto", Costozza di Longare, Vicenza**

11:15-11:30 Discussione

11:30-11:45 Pausa caffè

**Moderatori II sessione:** *Dr.ssa Jessica Rosati, Biologa Genetista, IRCCS Casa Sollievo della*  
*Sofferenza, SG Rotondo, Prof.ssa Cinzia Costa, Neurologa, UNIPG*

11:45-12:10 Sindrome di Smith-Magenis, **Dr.ssa Chiara Leoni**, Pediatra, Policlinico Gemelli, RM

12:10-12:30 Sindrome di Smith-Magenis: la ricerca, **Dr.ssa Elisa Maria Turco**, Biologa, IRCCS  
**Casa Sollievo della Sofferenza, SG Rotondo**

12:30-12:50 Sindrome di Smith-Magenis: un nuovo approccio di terapia genica, **Dr. Pietro**  
**Marinelli**, Presidente ASM17 Onlus, Prof Cataldo Arcuri, Anatomia Umana, UNIPG

12:50-13:00 Discussione e chiusura, **Dr. Paolo Prontera**, **Dr.ssa Jessica Rosati**, **Prof.ssa Cinzia**  
**Costa**

**Nelle more del Piano Unico Formazione Regionale**  
**in Sanità 2024**

**E.C.M.**

educazione continua in medicina Umbria



USL1



AOPG



USL2

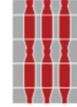


AOTR



**Centro Unico di Formazione**

Valorizzazione delle risorse umane della sanità



**Regione Umbria**

## DESTINATARI

Il corso è rivolto a biologi, biotecnologi, tecnici di laboratorio, infermieri, medici di medicina generale, pediatri di libera scelta, specialisti in pediatria, genetica, cardiologia, neuropsichiatria infantile, endocrinologia, neurologia, psichiatria, internisti.

## RESPONSABILE SCIENTIFICO

Dr. Paolo Prontera

## COMITATO SCIENTIFICO DEL CORSO

Prof. Alberto Verrotti Di Pianella

Dr.ssa Stefania Troiani

Prof.ssa Cinzia Costa

Dr.ssa Jessica Rosati

## OBIETTIVO ECM NAZIONALE/REGIONALE

**03. Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura**

### Codice evento 12130-132

Il corso fornirà **n. 4** crediti ECM al personale medico-sanitario che, **oltre al requisito di presenza (90%), supererà il test ECM finale rispondendo correttamente almeno al 75% delle domande.**

I crediti riconosciuti potranno essere consultati nel portfolio corsi di ciascun partecipante accedendo all'area riservata presente nell'AREA UTENTI del sito [www.villaumbra.it](http://www.villaumbra.it)

## ISCRIZIONI

L'iscrizione al corso dovrà essere effettuata esclusivamente on-line dal sito [www.villaumbra.it](http://www.villaumbra.it)

Dalla home page AREA PERSONALE <https://akademy.villaumbra.it/scheda-corso/7925>

Il termine per le iscrizioni è fissato entro il 27 febbraio 2024 alle ore 13.00.

Saranno accettate iscrizioni fino a completamento dei **posti previsti pari a 150.**

Per maggiori informazioni sulle attività del Centro Unico di Formazione puoi navigare nel sito [www.villaumbra.it](http://www.villaumbra.it) e per accedere al tuo portfolio formativo e consultare gli ECM devi entrare nel gestionale tramite AREA PERSONALE:

***Nelle more del Piano Unico Formazione Regionale  
in Sanità 2024***

**E.C.M.**

educazione continua in medicina Umbria



USL1



AOPG



USL2

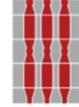


AOTR



**Centro Unico di Formazione**

Valorizzazione delle risorse umane della sanità



**Regione Umbria**

«Sei un utente registrato? Accedi»

«Non sei registrato? Registrati »

## **ATTESTAZIONE DELLA PARTECIPAZIONE**

### **NON VERRANNO RILASCIATI ATTESTATI DI PARTECIPAZIONE**

- ai sensi dell'art. 15 L n. 183 del 12 novembre 2011, la partecipazione al corso può essere autocertificata
- la verifica delle autocertificazioni da parte degli Enti potrà essere effettuata ai sensi del DPR 445/2000

## **CENTRO UNICO DI FORMAZIONE - COMITATO GESTIONALE/OPERATIVO**

### **Coordinamento didattico**

Sonia Ercolani, Scuola Umbra di Amministrazione Pubblica

### **Segreteria didattica e tutor d'aula**

Laura Vescovi, Scuola Umbra di Amministrazione Pubblica, [laura.vescovi@villaumbra.it](mailto:laura.vescovi@villaumbra.it)

075-5159734

***Nelle more del Piano Unico Formazione Regionale  
in Sanità 2024***

**E.C.M.**

educazione continua in medicina Umbria



USL1



AOPG



USL2



AOTR