

ISCRIZIONE ONLINE SUL SITO DEL PROVIDER

www.project-communication.it

Quando richiesto inserire la **KEYWORD**

Palermo2019

SEDE DEL CORSO

Administration Conference Room

ISMETT

Via Tricomi 5
90127 Palermo

PROVIDER ECM, SEGRETERIA ORGANIZZATIVA
E AMMINISTRATIVA

 project &
communication

Project & Communication srl

Provider Standard n. 81

Viale Enrico Panzacchi 9

40136 Bologna

T 051 3511856

F 051 74145344

www.project-communication.it

ecm@projcom.it

ISMETT

Istituto di Ricovero
e Cura a Carattere
Scientifico

WORKSHOP
INTERDISCIPLINARE

PALERMO

venerdì 29 Marzo 2019



ECM 81-249498

Responsabili Scientifici:

Dr. Patrizio Vitulo

Dr.ssa Italia Loddo

Il Servizio di Genetica Medica
per il Paziente con Ipertensione
Arteriosa Polmonare:

rilevanza Clinica e fattore di Ricerca

Con il contributo non condizionato di



Razionale scientifico

Il riconoscimento delle basi genetiche dell'Ipertensione Arteriosa Polmonare (IAP) è un'acquisizione piuttosto recente che, prevedibilmente, porterà in un prossimo futuro a meglio comprendere la patogenesi di questa malattia.

Quello che noi sappiamo è che le mutazioni di BMPR2 eterozigoti rappresentano circa il 75% delle forme di IAP familiare e fino al 25% delle forme apparentemente sporadiche di malattia. BMPR2 codifica per un recettore di tipo 2 proteine morfogenetiche ossee coinvolte nel controllo vascolare proliferazione cellulare. Inoltre, mutazioni di geni che codificano per l'attivazione del recettore chinasi I e endoglin sono stati identificati in pazienti con IAP con una storia personale o familiare di teleangiectasia ereditaria

emorragica, così come mutazioni di BMPR1B e SMAD9, geni anche questi che codificano proteine morfogenetiche.

Tuttavia, solo la collaborazione tra centri di riferimento ed il sequenziamento dell'intero esoma di ampie popolazioni di pazienti affetti potrà in futuro fornire chiarimenti sul significato clinico delle mutazioni già note, aiutarci ad identificare basi genetiche diverse nei pazienti che non sono portatori di mutazioni su BMPR2 e, si spera, realizzare farmaci rivolti a nuovi bersagli terapeutici efficaci in questa malattia dalla prognosi ancora molto scadente.

L'obiettivo di questo incontro è discutere le ultime conoscenze della ricerca genetica nell'IAP e diffondere il ricorso alla valutazione genetica ed al counseling genetico nei pazienti affetti da questa malattia.

Informazioni ministeriali

Project & Communication è accreditata presso la Commissione Nazionale come Provider Standard n. 81 a fornire programmi di Formazione ECM per tutte le categorie professionali sanitarie. Project & Communication si assume ogni responsabilità per i contenuti, la qualità e la correttezza etica di questa attività.

Accreditamento	n. 81- 249498
Responsabili Scientifici	Patrizio Vitulo Italia Loddo
Obiettivo formativo	N 18 Contenuti tecnico - professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica. Malattie rare.
Professioni/Discipline accreditate	BIOLOGO TECNICO DI LABORATORIO MEDICO CHIRURGO con le seguenti specializzazioni: Cardiologia Genetica medica Malattie dell'apparato respiratorio Patologia Clinica
Durata del corso	7 ore
Partecipanti	50
Crediti Formativi	7,0
Quota di partecipazione	gratuito

Certificazione ECM online

L'acquisizione dei crediti è subordinata alla partecipazione obbligatoria ad almeno il 90% del corso, al superamento della verifica di apprendimento (questionario online) e al completamento online delle procedure ECM (scheda di valutazione della qualità percepita e questionario di rilevazione dei fabbisogni formativi). Al termine del percorso il discente potrà scaricare direttamente il proprio attestato con i crediti formativi.

09.30-10.00 Accoglienza e registrazione dei partecipanti

10.00-10.30 Perché un meeting sulla genetica dell'Ipertensione Polmonare
Patrizio Vitulo

SESSIONE 1

10.30-11.00 Il ruolo della genetica nella diagnosi, stratificazione prognostica e terapia dell'Ipertensione Arteriosa Polmonare
Laura Scelsi

11.00-11.30 Il counseling: perché, quando e come
Italia Loddo

11.30-12.00 Genetica nell'Ipertensione Polmonare: il laboratorio
Floriana Barbera

12.00-12.30 Ipertensione Polmonare: il programma clinico dell'IRCCS ISMETT
Marta Beretta

12.30-13.00 Update sul primo congresso dell'“International Consortium for Genetic Studies in PAH”
Carla Olivieri

13.00-13.30 Discussione sugli argomenti trattati nella Sessione 1
Patrizio Vitulo / Laura Scelsi / Italia Loddo / Floriana Barbera / Marta Beretta / Carla Olivieri

13.30-14.30 Light Lunch

SESSIONE 2

14.30-15.20 **Caso Clinico 1:** Giovane donna con Ipertensione Polmonare Precapillare e sospetta emangiomasiosi capillare. Diagnosi confermata con positività di mutazione patogena che consente di avviare il corretto piano terapeutico
Marta Beretta

15.20-16.10 **Caso Clinico 2:** Uomo di anni 55. Diagnosi clinica tipica per Ipertensione Polmonare veno-occlusiva Trapiantato di polmone. Esame istopatologico compatibile con PAH. Analisi genetica negativa per mutazioni PVOD-correlate. Positiva mutazione gene SMAD9 non ancora descritta, verosimilmente patogena
Adriana Callari

16.10-17.00 **Caso Clinico 3:** Donna in terapia con Ipertensione Polmonare Arteriosa. Diagnosi di forma familiare con indicazione a terapia con Treprostinil sottocutaneo
Alessandra Greco

17.00-17.30 Consulenza genetica: una risorsa per tutti i pazienti con IAP Ipertensione Arteriosa Polmonare
Patrizio Vitulo

17.30-18.00 La voce dei pazienti
Raffaele Della Volpe, Presidente AMIP Associazione Malati Ipertensione Polmonare

18.00-18.30 Discussione sugli argomenti trattati nella Sessione 2
Patrizio Vitulo / Marta Beretta / Adriana Callari / Alessandra Greco / Raffaele Della Volpe

18.30 Fine dei lavori