

Titolo Corso:

**SIMPOSIO ANNUALE DEL CENTRO DI RIFERIMENTO PER LA
SINDROME DI MARFAN E PATOLOGIE CORRELATE - FOCUS
SULLA SINDROME DI EHLERS-DANLOS VASCOLARE**

Id Evento: 451496

Sedi di svolgimento:

Aula Magna Policlinico Tor Vergata - Viale Oxford 81, 00133 Roma

Data 17/05/2025

PROGRAMMA ED. 1

Responsabili Scientifici: Dr. Fabio Bertoldo, Prof. Marco Castori

17/05/2025	<i>Docenti: Fabio Bertoldo, Marco Castori, Giuseppe Novelli, Martina Berteotti, Silvia Morlino, Augusto D'Onofrio, Betti Giusti, Marco Ritelli, Augusto Orlandi, Lucia Micale, Marina Colombi</i>	
09:30 - 10:00	<i>Registrazione partecipanti, saluti istituzionali, presentazione del Simposio</i>	30'
10:00 - 10:30	LETTURA MAGISTRALE Contributo delle scienze OMICHE nella medicina cardiovascolare (Giuseppe Novelli)	30'
	<i>Prima sessione</i> IL PRESENTE: PRINCIPI DI PERSONALIZZAZIONE DELLE CURE DELLA PERSONA CON ARTERIOPATIA/AORTOPATIA EREDITARIA (Moderatore: Filippo Gaudenzi, giornalista RAI)	
10:30 - 10:50	La diagnostica di laboratorio oggi in cardiogenetica: come e perché (Marco Castori)	20'
10:50 - 11:10	Medicina personalizzata nelle arteriopatie/aortopatie ereditarie: il percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale (Martina Berteotti)	20'
11:10 - 11:30	<i>Coffee Break</i>	20'
11:30 - 11:50	Medicina personalizzata nelle arteriopatie/aortopatie ereditarie: applicazioni nella terapia farmacologica (Silvia Morlino)	20'
11:50 - 12:10	Medicina personalizzata nelle arteriopatie/aortopatie ereditarie: applicazioni nella chirurgia (Augusto D'Onofrio)	20'
12:10 - 12:40	Domande e discussione (Discussant: Fabio Bertoldo e Betti Giusti)	30'
12:40 - 14:00	<i>Pausa Pranzo</i>	80'

14:00 - 14:15	L'impegno di Fondazione Telethon per la ricerca sulle malattie rare (Carmen Fotino)	15'
14:15 - 14:30	Il ruolo associativo nella raccolta fondi per la ricerca medica di tipo traslazionale (Annalisa Scopinaro)	15'
	<i>Seconda sessione</i> IL FUTURO: VERSO NUOVE PROSPETTIVE DI CURA (moderatore: Filippo Gaudenzi, giornalista RAI)	
14:30 - 14:50	Approcci multi-OMICi per l'identificazione di meccanismi patogenetici nella sindrome di Ehlers-Danlos vascolare (Marco Ritelli)	20'
14:50 - 15:10	Aortopatia aneurismatica toracica: dalla ricerca alla clinica (Augusto Orlandi)	20'
15:10 - 15:30	<i>Coffee Break</i>	20'
15:30 - 15:50	Sferoidi da fibroblasti come nuovo modello cellulare per lo studio della patogenesi e l'identificazione di nuovi target terapeutici nella sindrome di Ehlers-Danlos vascolare (Lucia Micale)	20'
15:50 - 16:20	Domande e discussione (Discussant: Marina Colombi e Marco Castori)	30'
16.20 - 16:30	Discussione e chiusura lavori (Fabio Bertoldo, Maria Chiara Tealdo, Pietro Gaudenzi)	10'
16:30 - 17:00	Valutazione - Questionari di gradimento e conclusione Corso	30'

RAZIONALE

La sindrome di Ehlers-Danlos vascolare è un prototipo di vasculopatia ereditaria sia in termini nosologici che clinici. Tale condizione è determinata da varianti deleterie del gene COL3A1, che codifica per la subunità 'alfa' del collagene di tipo III. Come accade per la maggior parte delle altre varianti clinico-molecolari di sindrome di Ehlers-Danlos, il gene coinvolto nella forma vascolare ha un ruolo cruciale nell'integrità morfo-funzionale del tessuto connettivo.

La sindrome di Ehlers-Danlos vascolare si configura come una variante clinica molto specifica di sindrome di Ehlers-Danlos, dove il quadro clinico e i rischi per il soggetto affetto sono dominati dal coinvolgimento cardiovascolare. In particolare, le attese di vita di chi ne è 'affetto' sono compromesse principalmente dal rischio di rotture arteriose spontanee o in occasione di traumi e procedure chirurgiche. Tali fenomeni coinvolgono comunemente i vasi arteriosi di medio calibro e l'aorta intratoracica.

Per queste peculiarità cliniche, la sindrome di Ehlers-Danlos vascolare mostra affinità con altre patologie ereditarie del tessuto connettivo e vasculopatie ereditarie come la sindrome di Loeys-Dietz, la sindrome di Marfan, la telangectasia emorragica ereditaria e l'aneurisma aortico toracico familiare.

Tali affinità, oltre ad essere un argomento diagnostico e di presa incarico, sufficiente a stimolare la comunità medica a far convergere competenze e volumi di attività in centri ultraspecializzati, appaiono come una opportunità per lo sviluppo di terapie innovative che possano essere di vantaggio per persone affette da condizioni molecularmente distinte ma clinicamente sovrapponibili.

Questo Simposio si pone l'obiettivo di fare un punto su quanto attualmente svolto in ricerca di base e preclinica in Italia sulla sindrome di Ehlers-Danlos vascolare per agevolare il passaggio verso una ricerca clinica e quindi veramente traslazionale

Il Corso ha l'obiettivo principale di far incontrare gli Specialisti del Team Multidisciplinare, Referenti e Collaboratori, per approfondire tematiche attuali, per analizzare la monitorizzazione dell'attività assistenziale e clinica, ma anche dal punto di vista dell'attività di ricerca, con discussione aperta sulla pianificazione di nuovi studi clinici e con analisi dello stato di avanzamento di studi clinici già pianificati e in corso di realizzazione. Inoltre, il Corso ha l'obiettivo di conoscere l'attività e il punto di vista di altri Centri Specializzati presenti sul territorio nazionale. In definitiva, questo Corso rappresenta un valido strumento a supporto del miglioramento continuo nella attività assistenziale, clinica e di ricerca, che alla fine si dovrebbe tradurre in un miglioramento non solo della qualità di vita dei Pazienti, ma anche della loro aspettativa di vita.

Il Corso è indirizzato ai Professionisti Sanitari che sono impegnati nella diagnosi e nella cura con presa in carico di questi Pazienti e cioè ai Professionisti Sanitari che costituiscono il Team Multidisciplinare o che, in qualche modo, possono essere coinvolti nelle attività del Centro o che, semplicemente, sono interessati alla Sindrome di Marfan e alle Patologie Correlate. La partecipazione al Corso può essere garantita anche ad altri Professionisti Sanitari che operano all'esterno del Policlinico Tor Vergata, come Pediatri di Libera Scelta, Medici di Medicina Generale e Specialisti Ambulatoriali o Ospedalieri del Territorio.

I Responsabili e Docenti del Corso sono Professionisti Sanitari dotati di competenza ed esperienza nel campo delle Patologie Ereditarie del Tessuto Connettivo e in particolare nella Sindrome di Marfan e Patologie Correlate. La loro azione sarà supportata anche da Ospiti, Pazienti e Professionisti Sanitari, che parteciperanno attivamente al Corso.

Obiettivi generali:

- Acquisire e schematizzare le conoscenze relative alla diagnosi di una specifica patologia Sindrome di Ehlers-Danlos vascolare e nelle aortopatie ereditarie;
- Aggiornamento continuo;
- Migliorare la performance del lavoro in équipe multidisciplinare;
- Stimolare la pianificazione di studi clinici;
- Monitorizzare e valutare, periodicamente, l'attività assistenziale e clinica svolta dal Centro.

Metodologia

Lezione frontale integrata da metodologie attive quali: discussioni, dimostrazioni, simulazioni diagnostiche, uso di PC con videoproiettore, filmati, uso nella didattica di numerosi esempi pratici ed esercitazioni pratiche.

INFORMAZIONI GENERALI

AREA DELL'OBIETTIVO FORMATIVO	Obiettivi formativi di processo
OBIETTIVO	8 - Integrazione interprofessionale e multiprofessionale, interistituzionale
<i>ACQUISIZIONE COMPETENZE TECNICO PROFESSIONALI:</i>	L'obiettivo dell'acquisizione delle competenze tecnico-professionali viene raggiunto attraverso relazioni e approfondimenti che evidenziano i risultati di attività inerenti la diagnosi, la cura e la presa in carico di Pazienti.
<i>ACQUISIZIONE COMPETENZE DI PROCESSO:</i>	L'obiettivo dell'acquisizione di processo viene raggiunto attraverso strategie e tecniche utili a ottenere diagnosi cliniche e/o genetiche tempestive e a ridurre il rischio di evoluzioni o complicanze a carico degli organi e apparati coinvolti.
<i>ACQUISIZIONE COMPETENZE DI SISTEMA:</i>	L'obiettivo dell'acquisizione di competenze di sistema è il miglioramento delle prestazioni offerte al fine di ridurre l'impatto sia economico che organizzativo sul Sistema Sanitario Nazionale, sui pazienti e sulle loro famiglie.
PROFESSIONI ALLE QUALI SI RIFERISCE L'EVENTO	Tutte
ORE FORMATIVE:	4 - di cui 1 interattiva
NUMERO PARTECIPANTI	<i>Fino a 100</i>
CREDITI ECM	4
EVENTO TIPO	ATTIVITÀ FORMATIVA RESIDENZIALE
QUOTA PARTECIPAZIONE	<i>gratuito per gli invitati</i>
SEGRETERIA ORGANIZZATIVA	4C Lab Srl Via Luigi Arnaldo Vassallo 13 - 00159 ROMA Tel. 06 4386649

RESPONSABILI SCIENTIFICI:

Dr. Fabio Bertoldo, Prof. Marco Castori

RELATORI:

Fabio Bertoldo, Marco Castori, Giuseppe Novelli, Martina Berteotti, Silvia Morlino, Augusto D'Onofrio, Betti Giusti, Marco Ritelli, Augusto Orlandi, Lucia Micale, Marina Colombi