

WORKSHOP INTERDISCIPLINARE
Il Servizio di Genetica Medica per il Paziente con Ipertensione Arteriosa Polmonare:
rilevanza Clinica e fattore di Ricerca

Sede ISMETT Istituto Mediterraneo per i Trapianti e Terapie ad Alta Specializzazione
 Administration Conference Room
 Via Tricomi 5
 90127 Palermo

Data venerdì 29 marzo 2019

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 1 e endoglinina 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 di 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.

Responsabili scientifici

Dr. Patrizio Vitulo UO Pneumologia IRCCS ISMETT, Palermo
 Dr.ssa Italia Loddo Servizio di Genetica, IRCCS ISMETT, Palermo

RUOLO	COGNOME NOME CF	PROFESSIONE	DISCIPLINA	SEDE LAVORATIVA
Relatore	Barbera Floriana Giuseppa Antonia BRBFRN77L52G511X	Biologia	Genetica Medica	PALERMO ISMETT Department of Laboratory Medicine and Advanced Biotechnologies
Relatore	Beretta Marta BRTMRT81T46F704Y	Medicina e Chirurgia	Pneumologia	PALERMO ISMETT Assistente Pneumologo
Relatore	Callari Adriana CLLDRN79P59G511P	Medicina e Chirurgia	Pneumologia	PALERMO ISMETT Aiuto Pneumologo
Relatore	Della Volpe Raffaele DLLRSL64A13A512G	-	-	ROMA Presidente AMIP Associazione Malati Ipertensione Polmonare

Relatore	Greco Alessandra GRCLSN85S48F205Z	Medicina e Chirurgia	Malattie dell'Apparato Respiratorio	PAVIA Medico Cardiologo presso Fondazione I.R.C.C.S. Policlinico San Matteo
Responsabile Scientifico e Relatore	Loddo Italia LDDTLI84H63H224R	Medicina e Chirurgia	Genetica Medica	PALERMO ISMETT Specialista in Genetica Medica
Relatore	Martino Lavinia MRTLNV80R55G273X	Medicina e Chirurgia	Malattie dell'Apparato Respiratorio	PALERMO ISMETT Servizio pneumologia
Relatore	Olivieri Carla LVRCL71A60H703H	Biologia	Genetica Medica	PAVIA Ricercatore Dipartimento di Medicina Molecolare dell'Università Degli Studi di Pavia
Relatore	Scelsi Laura SCLLRA71M49F205R	Medicina e Chirurgia	Cardiologia	PAVIA Dirigente Medico I livello presso Ambulatorio scompenso cardiaco e trapianti e presso Reparto di Cardiologia Policlinico San Matteo
Responsabile Scientifico e Relatore	Vitolo Patrizio VTLPRZ62H25G388O	Medicina e Chirurgia	Pneumologia	PALERMO ISMETT Responsabile U.O di Pneumologia e Direttore del Programma di Trapianto Polmonare

Obiettivo formativo:

N. 18: CONTENUTI TECNICO-PROFESSIONALI (CONOSCENZE E COMPETENZE) SPECIFICI DI CIASCUNA PROFESSIONE, SPECIALIZZAZIONE E ATTIVITÀ ULTRASPECIALISTICA. MALATTIE RARE.

Acquisizione competenze: TECNICO-PROFESSIONALI.

Durata della formazione: 7 ore

Destinatari della formazione: 50

Crediti formativi assegnati: 7,0

Professione: Medico Chirurgo *Cardiologia*
Genetica medica
Malattie dell'apparato respiratorio
Patologia clinica

Biologo
Tecnico di laboratorio

Sponsor: Multisponsor

Quota di partecipazione: Gratuita

Modalità di iscrizione: online dal sito del provider

Metodo di verifica ECM: questionario online

Valutazione della qualità percepita: online

I questionari permettono di sondare aspetti importanti quali:

- Rilevanza del programma proposto rispetto alle esigenze formative della categoria
- Qualità del programma formativo e dei docenti
- Efficacia ed impatto della formazione ricevuta sulla propria professione
- Qualità dell'organizzazione e dei tempi di svolgimento
- Eventuale percezione di interessi commerciali

Rilievo dei fabbisogni formativi: online

È indispensabile raccogliere direttamente dai discenti le indicazioni sulle necessità di aggiornamento e sui fabbisogni formativi della categoria sanitaria di appartenenza.

Attestato 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 valutazione qualità percepita e Questionario rilevazione fabbisogni formativi). Al termine del percorso il discente potrà scaricare direttamente il proprio attestato con i crediti formativi.

Provider, Segreteria organizzativa e amministrativa

Project & Communication srl
Provider Standard n. 81
Viale E. Panzacchi, 9 - 40136 Bologna
T 051 3511856
F 051 74145344
M. ecm@projcom.it

IL PROVIDER dichiara che effettuerà nei tempi e modi previsti il trasferimento dei dati dei partecipanti sia ad Agenas che a COGEAPS.

PROGRAMMA

- 09.30 – 10.00 Accoglienza e registrazione dei partecipanti
- 10.00 - 10.30 Perché un meeting sulla genetica dell'ipertensione Polmonare
P. Vitulo
- 10.30 - 13.30** **SESSIONE 1**
- 10.30 - 11.00 Il ruolo della genetica nella diagnosi, stratificazione prognostica e terapia dell'ipertensione arteriosa polmonare
L. Scelsi
- 11.00 -11.30 Il counseling: perché, quando e come
I. Loddo
- 11.30 -12.00 Genetica nella ipertensione polmonare: il laboratorio
F. Barbera
- 12.00 – 12.30 Ipertensione polmonare: il programma clinico dell'IRCCS ISMETT
L. Martino
- 12.30 - 13.00 Update sul primo congresso dell' "International Consortium for Genetic Studies in PAH"
C. Olivieri
- 13.00 - 13.30 Discussione sugli argomenti trattati nella Sessione 1
P. Vitulo / L. Scelsi / I. Lodo / F. Barbera / L. Martino / C. Olivieri
- 13.30 -14.30 *Light Lunch*
- 14.30 – 17.00** **SESSIONE 2: L'ESPERIENZA DEI CENTRI**
- 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
M. 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.
A. 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
A. Greco
- 17.00 – 17.30 Consulenza genetica: una risorsa per tutti i pazienti con IAP Ipertensione Arteriosa Polmonare
P. 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
P. Vitulo / M. Beretta / A. Callari / A. Greco / Raffaele Della Volpe
- 18.30 Fine dei lavori