



**E.C.M.**  
educazione continua in medicina Umbria



# ASSISTENZA E RICERCA SULLE MALATTIE RARE IN UMBRIA

28 Febbraio 2023

9:00 -13:00

**VILLA UMBRA, LOC.PILA**



*In collaborazione con :*



Associazione Malattie Rare  
"Mauro Baschirotto" Onlus  
Sezione Umbra

## PREMESSA

Le malattie mitocondriali sono un gruppo eterogeneo di disturbi dovuti a disfunzione della catena respiratoria. Gli effetti delle mutazioni, che interessano i geni del DNA mitocondriale o del DNA Nucleare codificante per i complessi della catena, tendono a essere multisistemici, dando manifestazioni cliniche non sempre prevedibili e quantificabili, anche a causa del fenomeno dell'eteroplasmia. I sistemi più frequentemente interessati sono l'apparato muscolare, il sistema nervoso centrale e periferico, ma possono essere coinvolti, con variabile gravità di interessamento e in diverse combinazioni, anche le vie visive e uditive, il sistema gastroenterico, la funzionalità renale, il sistema endocrino, il sistema cardiocircolatorio e il sistema ematopoietico.

Nel corso del convegno verranno riesaminate le peculiarità cliniche delle malattie Mitocondriali e le ultime novità scientifiche, in particolare quelle che riguardano le terapie e la gestione clinica. Spazio verrà dato all'illustrazione dei segni e sintomi neurologici, extra-neurologici, oculistici, audiologici, che devono guidare il sospetto e quindi l'iter diagnostico da seguire. Infine verranno illustrate le possibilità di gestione delle complicanze, dall'epilessia alle comorbidità sensoriali (oculistiche, audiologiche) e neuromuscolari.

## OBIETTIVI DIDATTICI

Obiettivo del convegno è: 1) incrementare il livello di conoscenza sulle Malattie Mitocondriali, dal sospetto al percorso diagnostico, fino alla gestione clinica; 2) avere un aggiornamento scientifico puntuale sui realistici avanzamenti in ambito terapeutico e le prospettive future.

## METODOLOGIA

Relazioni scientifiche in presenza, discussione con i presenti al termine di ogni sessione, possibilità di interazione con i relatori.

## PROGRAMMA DIDATTICO

08:30 - 09:00	Registrazione partecipanti
09:00 - 09:20	Saluti istituzionali <b>Marco Magarini Montenero</b> , Amministratore Unico Scuola Umbra di Amministrazione Pubblica <b>Luca Coletto</b> , Assessore alla salute e politiche sociali Regione Umbria
09:20 - 09:30	Introduzione <b>Paolo Prontera</b> , Medico Genetista, CRR Genetica Clinica, A.O. di Perugia
09:30 - 09:40	Il ruolo delle associazioni <b>Marco Cicchelli</b> , Referente MITOCON Sezione Umbria

## I Sessione: Le Malattie Mitocondriali

*Moderatori:* **Prof. Alberto Verrotti**, Medico Pediatra, SC Pediatria, AO Perugia  
**Prof.ssa Cinzia Costa**, Medico Neurologo, SC Neurologia, AO Perugia

09:40-10:10	<b>OVERVIEW</b> <b>Prof.ssa Serenella Servidei</b> , Medico Neurologo, Direttore UOC Neurofisiopatologia, Policlinico Gemelli, Roma
10:10-10:40	<b>MANIFESTAZIONI EXTRANEUROLOGICHE IN ETA PEDIATRICA</b> <b>Dr.ssa Alice Donati</b> , Medico, SOC Malattie Metaboliche e Muscolari Ereditarie AOU Meyer Firenze

10:40-11:00 **MANIFESTAZIONI NEUROLOGICHE IN ETA PEDIATRICA E GESTIONE DELL'EPILESSIA**

**Dr.ssa Elisabetta Mencaroni**, Medico Pediatra, SC Pediatria, AO di Perugia

11:00 -11:15 Discussione

11:15 -11:30 **Pausa caffè**

**II Sessione: Patologie Sensoriali Oculistiche e Audiologiche**

*Moderatori* **Prof. Carlo Cagini**, SC Oculistica, AO Perugia, **Dr.ssa A.T. Cantisani**, SC Neurofisiopatologia, AO Perugia, **Prof. G. Ricci**, SC Otorinolaringoiatria, AO Perugia

11:30-12:00 **DIAGNOSI MOLECOLARE E NUOVE OPZIONI TERAPEUTICHE PER LE NEUROPATIE OTTICHE MITOCONDRIALI**

**Prof. Valerio Carelli**, Medico Neurologo, UOC Clinica Neurologica e all'IRCCS

Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna, Ospedale Bellaria

12:00-12:25 **MANIFESTAZIONI OCULARI E CASI CLINICI**

**Dr.ssa Paola Santina Menduno**, Medico Oculista, SC Oculistica, AO Perugia

12:25-12:50 **MANIFESTAZIONI AUDIOLOGICHE**

**Dr.ssa Valeria Gambacorta**, Medico ORL, SC Otorinolaringoiatria, A.O. di

Perugia

12:50-13:00 Discussione, Chiusura del convegno

**DATA** 28 FEBBRAIO

**DURATA DEL CORSO** 4 ore

**RELATORI/DOCENTI**

**Alice Donati**, Medico, SOC Malattie Metaboliche e Muscolari Ereditarie Meyer, Firenze

**Elisabetta Mencaroni**, Medico Pediatra, SC Pediatria, AO di Perugia

**Marco Cicchelli**, MITOCON Sez Umbria

**Paola Santina Menduno**, Medico Oculista, SC Oculistica, AO Perugia

**Paolo Prontera**, Medico Genetista, CRR Genetica Clinica, A.O. di Perugia

**Serenella Servidei**, Medico Neurologo, Direttore UOC Neurofisiopatologia, Policlinico Gemelli, Roma

**Valeria Gambacorta**, Medico ORL, SC Otorinolaringoiatria, A.O. di Perugia

**Valerio Carelli**, Medico Neurologo, UOC Clinica Neurologica e all'IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna, Ospedale Bellaria

**DESTINATARI**

Tutte le figure sanitarie ed eventuali professioni specifiche di settori attinenti e tutti gli operatori ed i professionisti afferenti ad aree affini a livello nazionale.

**OBIETTIVO ECM NAZIONALE** Epidemiologia - prevenzione e promozione della salute - diagnostica – malattie rare

## **Codice evento 11375-132**

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.gov.it](http://www.villaumbra.gov.it). Per accedere all'area riservata si ricorda che vanno inseriti come username il proprio codice fiscale e come password i numeri da 1 a 8 (salvo modifiche da parte dell'utente).

### **COMITATO SCIENTIFICO**

**Carlo Cagini**, Clinica Oculistica, Università di Perugia, A.O. di Perugia

**Cinzia Costa**, Clinica Neurologica, Università di Perugia, A.O. di Perugia

**Paolo Prontera**, SSD Neonatologia e Diagnostica Prenatale/CRR Genetica Medica, A.O di Perugia

### **REFERENTE REGIONALE DEL CORSO E RESPONSABILE SCIENTIFICO**

**Paola Casucci**, Direzione regionale Salute e Welfare Servizio "Programmazione sanitaria, assistenza ospedaliera, assistenza territoriale, integrazione socio-sanitaria, valutazione di qualità e progetti europei", Regione Umbria

**Paolo Prontera**, *SSD Neonatologia e Diagnostica Prenatale/CRR Genetica Medica, A.O di Perugia*

### **ISCRIZIONI**

L'iscrizione dovrà essere effettuata on-line dal sito [www.villaumbra.it](http://www.villaumbra.it) tramite ACCEDI AL GESTIONALE DELLA FORMAZIONE. In caso di primo accesso cliccare su « Nuova registrazione », altrimenti procedere con l'autenticazione, inserendo USERNAME E PASSWORD.

Da "la mia home page" attraverso il pulsante "Iscriviti ai corsi in calendario" è possibile scegliere il corso di interesse.

Il termine per le iscrizioni è fissato entro il 26 febbraio. Saranno accettate iscrizioni fino a completamento dei posti previsti pari a 75.

### **SEDE**

Villa Umbra, loc. Pila

### **ATTESTAZIONE DELLA 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 445/00