

COMITATO SCIENTIFICO

Dr.ssa Valentina Corradi, Dirigente Biologo Genetista

Dr.ssa Fiorella Gastaldon, Dirigente Medico Nefrologo Responsabile UOS Trapianti Renali, Responsabile Ambulatorio Malattie genetiche renali

Prof. Claudio Ronco, Direttore International Renal Research Institute Vicenza (IRRIV)

Dr.ssa Monica Zanella, Dirigente Medico Nefrologo Direttore f.f. UOC di Nefrologia Dialisi e Trapianto Renale

Presso UOC di Nefrologia Dialisi e Trapianto Renale, AULSS 8 BERICA Ospedale San Bortolo, Vicenza

INFORMAZIONI

La partecipazione al Corso è gratuita previa iscrizione obbligatoria seguendo le informazioni riportate nella scheda di iscrizione scaricabile dal sito www.npsevents.it al seguente link:

<https://www.npsevents.it/corsi-ed-eventi/>

Saranno accettate le prime **80 iscrizioni**.

ECM

Sono stati richiesti crediti formativi ECM per le seguenti figure professionali: BIOLOGI, TECNICI SANITARI LABORATORIO BIO-MEDICO, MEDICI CHIRURGHI: Genetica Medica, Ginecologia, Medicina di Laboratorio, Medicina Interna, Medicina Generale, Nefrologia, Patologia Clinica, Pediatria, Radiologia.

Evento n° 377831 ed. 1 - CREDITI 7

E' possibile la partecipazione di **SPECIALIZZANDI**

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA AMMINISTRATIVA

New Progress Service srl
Provider n. 1257

Viale Astichello 6 - Vicenza
tel 0444 1833229

fax 0444 1833885

email office@npsevents.it

L'evento è stato realizzato grazie al contributo incondizionato di

sanofi

Otsuka

**Mondo
di Colori**

Impegnata Contro
le malattie renali



Servizio Sanitario Nazionale - Regione Veneto
AZIENDA ULSS N. 8 BERICA
Ospedale San Bortolo
UOC di Nefrologia, Dialisi e Trapianto Renale
International Renal Research Institute Vicenza - IRRIV

MALATTIE GENETICHE RENALI: DIAGNOSI, GENETICA E STILE DI VITA

Con la collaborazione di



5 MAGGIO 2023

**Aula Gresele, Polo
Didattico Universitario
Ospedale San Bortolo
Vicenza**

Gli ultimi tre decenni hanno visto una vera e propria rivoluzione nel campo della biologia molecolare e della genetica tali da determinare approcci differenti alla definizione di malattia, alla sua patogenesi fino alla ricerca di una risposta sempre più "personale" ai trattamenti. L'identificazione dei geni che causano malattie renali ereditarie ha prodotto intuizioni cruciali sulle basi molecolari delle malattie ed ha migliorato la nostra comprensione dei processi fisiologici che operano nel rene. Ad oggi, sono state descritte più di 160 differenti patologie renali genetiche, con una prevalenza totale di circa 60-80 casi per 100,000 abitanti. Negli anni '80, l'analisi di linkage ha permesso di mappare una serie di patologie renali, tra cui la malattia del rene policistico autosomica dominante (ADPKD) nel cromosoma 16. Da allora un'escalation di nuove tecniche hanno permesso l'identificazione di numerosissime varianti nei geni coinvolti in malattie "monogeniche" o "mendeliane" a carico di vari segmenti del nefrone, come ad esempio la Malattia di Alport, il diabete insipido nefrogenico, le sindromi di Bartter e Gitelman e la Malattia di Fabry. L'avvento della tecnologia del sequenziamento Next Generation Sequencing ha permesso infine un approccio sempre più specifico nelle malattie monogeniche o "rare", ma soprattutto nelle cosiddette malattie complesse dove sta diventando sempre più chiaro il ruolo "critico" dei fattori genetici. Questo corso di aggiornamento si propone di divulgare e condividere le conoscenze sulle malattie genetiche renali dai processi di base rilevanti al coinvolgimento multisistemico delle malattie ereditarie renali con particolare attenzione alla diagnosi, alla consulenza e all'analisi genetica, al ruolo sempre più determinante dello stile di vita attraverso la nutrizione, la dieta, la terapia e la procreazione medicalmente assistita, tematiche per cui si rende necessario il confronto tra diversi Specialisti. Viene data particolare considerazione all'importanza della diagnostica e la genetica delle malattie policistiche renali (ADPKD e ARPKD) con la metodica di nuova generazione Next Generation Sequencing (NGS); ai numerosi aspetti della Malattia di Fabry dalla sintomatologia, allo screening delle popolazioni a rischio, all'importanza della costruzione dell'albero genealogico e alle opportunità terapeutiche; alla diagnostica differenziale e alla genetica sempre più complessa nella Malattia di Alport.

PROGRAMMA SCIENTIFICO

7.50 Registrazione dei Partecipanti

8.20 Apertura dei Lavori *Dr.ssa V. Corradi*

Saluto delle autorità:
 ULSS 8 BERICA Direzione Generale *Dr.ssa M.G. Bonavina*
 UOC Nefrologia Direttore f.f. *Dr.ssa M. Zanella*
 Fondazione IRRIV *Dr.ssa A. Brendolan*
 Responsabile Ambulatorio Malattie genetiche renali
Dr.ssa F. Gastaldon

Sessione I DIAGNOSTICA - RENE POLICISTICO

Moderatori: Prof. F. Alberici - Dr.ssa F. Gastaldon

8.40 Rene Policistico *Dr. M. Rigato*

8.55 Diagnostica Strumentale nelle patologie cistiche renali
Dr. M. Dugo

9.10 Genetica del Rene Policistico *Dr.ssa V. Corradi*

9.25 Terapia dell'ADPKD *Dr.ssa A. Giuliani*

9.40 Domande

Sessione II GENETICA E CONSULENZA - RENE POLICISTICO

Moderatori: Dr. O. Perbellini - Dr.ssa V. Corradi

9.50 Ambulatorio e Consulenza efficace: importanza della collaborazione tra clinico e genetista
Dr.ssa V. Corradi e Dr.ssa F. Gastaldon

10.05 Next Generation Sequencing: l'accuratezza nella routine
Dr.ssa B. Mancini

10.20 Casi di ARPKD *Dr. M. Rigato*

10.35 Complessità genetica dell'ADPKD e Mosaico
Dr.ssa C. Caprara

10.45 Domande

10.55 PAUSA CAFFÈ

Sessione III STILE DI VITA

Moderatori: Dr.ssa C. Izzi - Dr. M. Dugo

11.15 Stile di Vita *Dr.ssa A. Giuliani*

11.30 Nutrizione e dieta nel paziente CKD: prescrizione o educazione alimentare?
Dr.ssa N. Dell'Agli

11.40 Dieta chetogenica e nuove frontiere
Dr.ssa E. Scalzotto

11.50 Qualità di vita del paziente policistico in terapia con Tolvaptan *Dr.ssa I. Cirella*

12.00 Procreazione Medicalmente Assistita e Diagnosi Genetica Preimpianto (PGT) nelle malattie genetiche renali
Dr.ssa D. Zuccarello

12.30 Domande

12.40 DISCUSSIONE A TUTTO CAMPO:

L'ESPERTO RISPONDE

Prof. F. Scolari e Dr.ssa D. Zuccarello

Moderatori e Relatori

13.00 PAUSA PRANZO

Sessione IV MALATTIA DI FABRY

Moderatori: Dr.ssa M. Zanella - Dr. P. Colomba

14.00 Red flags della Malattia di Fabry: segni, sintomi e follow-up
Dr. G. Carraro

14.20 Screening delle popolazioni a rischio per la diagnosi di Fabry
Prof. Y. Battaglia

14.40 Genetica del Fabry: l'importanza della costruzione dell'albero genealogico
Dr. P. Colomba

15.00 Terapia del Fabry *Dr.ssa L. Econimo*

15.20 Domande

Sessione V MALATTIA DI ALPORT

Moderatori: Prof. L. Salviati - Dr.ssa L. Massella

15.30 Diagnosi differenziale malattia di Alport
Dr. A. Mastrangelo

15.50 Genetica dell'Alport *Dr.ssa C. Izzi*

16.10 Varianti del collagene e ADPKD
Dr.ssa C. Caprara

16.20 Domande

16.30 DISCUSSIONE A TUTTO CAMPO

L'ESPERTO RISPONDE

Dr.ssa C. Izzi e Dr. G. Carraro

Moderatori e Relatori

17.00 *Conclusione dei lavori*