

## INFORMAZIONI

La partecipazione al Corso è gratuita previa iscrizione obbligatoria al seguente link:

<https://npselearning.it/>

La richiesta di crediti formativi ECM (evento n° 1257-320936 ed. 1) è stata fatta per le seguenti figure professionali:

**MEDICI CHIRURGHI:**

Nefrologia

Ginecologia

Medicina Interna

Medicina Generale

Pediatria

Genetica Medica

Patologia Clinica

Medicina di Laboratorio

**BIOLOGI**

All'evento sono stati assegnati n. 4,5 crediti formativi ECM.

E' possibile la partecipazione di **SPECIALIZZANDI**. Saranno accettate le prime 100 iscrizioni.

I contenuti on demand saranno disponibili per tutti gli iscritti fino al 31 agosto 2021.

### SEGRETERIA SCIENTIFICA

Prof. Claudio Ronco

Dr.ssa Fiorella Gastaldon

Dr.ssa Valentina Corradi

UO di Nefrologia, Dialisi e Trapianto Renale

Ospedale San Bortolo - ULSS 8 Berica

International Renal Research Institute Vicenza

(IRRIV)

Dipartimento di Medicina—DIMED

Università degli Studi di Padova

### SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

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



Servizio Sanitario Nazionale - Regione Veneto  
AZIENDA ULSS N. 8 BERICA  
UO di Nefrologia, Dialisi e Trapianto Renale—Ospedale San Bortolo  
International Renal Research Institute Vicenza (IRRIV)  
Dipartimento di Medicina—DIMED  
Università degli Studi di Padova

# MALATTIE GENETICHE RENALI DALLA DIAGNOSI ALLE OPPORTUNITA' TERAPEUTICHE

16 giugno 2021

WEBINAR

# PROGRAMMA SCIENTIFICO

*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. In termini di frequenza, le patologie renali ereditarie variano da patologie relativamente frequenti a malattie "rare" che, per definizione, colpiscono meno di cinque persone ogni 10000 abitanti. Le anomalie congenite del rene e del tratto urinario, che sono principalmente attribuibili ad alterazioni genetiche, costituiscono circa il 30% di tutte le anomalie diagnostiche nel periodo prenatale e sono causa di oltre il 20% delle malattie che portano alla dialisi. 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 Sindrome 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. Sta diventando sempre più chiaro il ruolo "critico" dei fattori genetici in molte patologie renali. Osserviamo sempre più spesso infatti mutazioni a carico di geni che codificano per una grande varietà di proteine compresi recettori, canali e trasportatori, enzimi, fattori di trascrizione e componenti strutturali che svolgono funzioni omeostatiche altamente regolate. Varianti comuni in alcuni di questi geni sono anche associate a tratti complessi, come evidenziato da studi di associazione sull'intero genoma nella popolazione generale. 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 alle indicazioni per l'analisi genetica e alle opportunità diagnostiche nell'ambito della procreazione medicalmente assistita. Verrà data particolare attenzione alle opportunità terapeutiche nella Malattia di Fabry e nella Malattia del Rene Policistico Autosomico Dominante, ADPKD (indicazioni al trattamento e l'esperienza dei Centri di Vicenza, Padova e Brescia anche attraverso la discussione di casi clinici), tematiche per cui si rende necessario il confronto tra diversi Specialisti.*

## Sessione I

Moderatori

*Prof. Claudio Ronco, Prof. Leonardo Salviati*

- 10.00 Apertura dei Lavori – *Prof. Claudio Ronco*
- 10.05 Malattie genetiche renali ad esordio tardivo/nell'età adulta– *Prof. Claudia Izzi*
- 10.25 Malattie genetiche renali ad esordio perinatale e/o pediatrico  
*Prof. Leonardo Salviati*
- 10.45 Discussione

## Sessione II

Moderatori

*Prof. Francesco Scolari, Dr. Davide Giavarina*

- 10.50 Ruolo del Next Generation Sequencing (NGS) nelle malattie genetiche renali  
*Dr.ssa Barbara Mancini*
- 11.00 Diagnostica complessa della malattia di Fabry - *Dr.ssa Laura Econimo*
- 11.15 Complessità genetica dell'ADPKD  
*Dr.ssa Valentina Corradi*
- 11.30 Consulenza efficace: importanza della collaborazione tra clinico e genetista  
*Dr.ssa Carlotta Caprara*
- 11.40 Discussione

## Sessione III

Moderatori

*Prof. Claudia Izzi, Dr.ssa Fiorella Gastaldon*

- 11.45 Opportunità terapeutiche nell'ADPKD  
*Dr.ssa Anna Giuliani*
- 12.00 Opportunità terapeutiche nella malattia Fabry  
*Dr. Gianni Carraro*
- 12.15 Diagnosi pre-impianto nelle malattie genetiche renali  
*Dr.ssa Daniela Zuccarello*
- 12.30 Discussione
- 12.35 Discussione a tutto campo  
*L'esperto risponde*
- 13.00 Chiusura dei lavori