

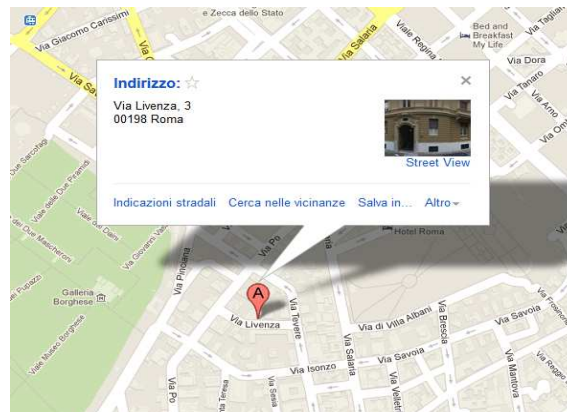


E' un evento ECM del piano formativo 2013 dell'IRCCS- Fondazione G.B. Bietti - ONLUS Provider ECM accreditato presso l'AGENAS. I crediti ottenuti con la partecipazione al corso sono destinati alla figura professionale del Medico Chirurgo per la disciplina di Oftalmologia - Biologo

All'Evento sono stati assegnati
N°9 Crediti Formativi

Sede congressuale

Via Livenza , 3
00198 Roma



Per Informazioni
Segreteria Scientifica -- IRCCS- Fondazione G.B. Bietti ONLUS
Mara Ventriglia Tel. 06.8535672 – Fax 06/84242333
e-mail mara.ventriglia@fondazionebietti.it

Le Distrofie Retiniche Ereditarie:

diagnosi clinico-strumentale ed inquadramento molecolare

Responsabile Scientifico
Dr.ssa Lucia Ziccardi



Roma, 11 Ottobre 2013

Via Livenza, 3

Le malattie retiniche eredo-degenerative, classificate come rare del sistema visivo, costituiscono un gruppo di patologie a prevalenza non nota, tuttavia responsabili dell'1% di cecità della popolazione mondiale. Le stesse sono causa di deficit funzionale spesso molto severo essendo caratterizzate da alterazioni morfo-funzionali conseguenti al deterioramento del trofismo del tessuto retinico. La loro insorgenza può essere in molti casi particolarmente precoce con un conseguente impatto di estrema gravità sul paziente pediatrico e sui familiari.

Recentemente, molte di queste patologie ad eziopatogenesi sconosciuta, e pertanto considerate incurabili, sono state caratterizzate dal punto di vista genetico aprendo nuovi scenari terapeutici.

Data l'estrema eterogeneità dell'espressione fenotipica delle malattie degenerative retiniche, riveste molta importanza una corretta e precoce valutazione clinica associata ad un'accurata analisi della specifica mutazione genetica tale da permetterne una caratterizzazione sempre più precisa.

Questi steps costituiscono un fondamentale presupposto per l'applicazione di strategie terapeutiche correntemente in uso e per l'identificazione di terapie sperimentali laddove non disponibili, al fine di preservare le cellule retiniche residue che rappresentano la reale piattaforma biologica su cui applicare il trattamento.

Il corso "*Le Distrofie retiniche ereditarie: diagnosi clinico-strumentale ed inquadramento molecolare*" si propone di fornire ai discenti nozioni utili alla corretta interpretazione di esami di valutazione morfologica e funzionale della retina e di istruire i discenti alla richiesta di appropriati test genetici per pazienti affetti da distrofie retiniche ereditarie.

Relatori:

Dr. Arena Domenico, Medico Oftalmologo

Dr. Bertelli Matteo, Direttore Laboratorio genetica medica MAGI'S LAB SRL

Dr. Lombardo Marco, Ricercatore IRCCS Fondazione G.B. Bietti Onlus

Prof. Parisi Vincenzo, Resp. Linea Ricerca Neurooftalmologia e Neurofisiologia della visione
IRCCS Fondazione G.B. Bietti Onlus

Dr. Ziccardi Lucia, Ricercatore IRCCS Fondazione G.B. Bietti Onlus

PROGRAMMA

- 9.00 *Welcome Coffee* /Registrazione Partecipanti
- 9.15 - 9.30 Introduzione ai lavori - distrofie retiniche ereditarie :
epidemiologia / le dimensioni del problema
L. Ziccardi
- 9.30- 10:15 Classificazione delle distrofie retiniche ereditarie
L. Ziccardi
- 10:15 - 11:00 Aspetti morfologici delle distrofie retiniche:
valutazione OCT
D. Arena
- 11:00 - 11:45 Aspetti funzionali delle distrofie retiniche:
metodiche elettrofisiologiche
V. Parisi
- 11.45 -12.45 Discussione
D. Arena, M. Bertelli, M. Lombardo, V. Parisi, L. Ziccardi
- 13.00 –14.00 *Lunch*
- 14.00 -14.45 Imaging con ottica adattiva dei fotorecettori
nelle distrofie retiniche
M. Lombardo
- 14.45 - 15.30 Diagnosi molecolare delle eredo-distrofie
retiniche ad eredità mendeliana
M. Bertelli
- 15.00 - 16.30 Addestramento dei discenti:metodiche elettrofisiologiche
L. Ziccardi
- 16.30 -17.30 Presentazione di casi clinici con discussione in piccoli
gruppi
D. Arena, M. Bertelli, M. Lombardo, V. Parisi, L. Ziccardi
- 17.30 -18.30 Conclusione del corso e test di verifica