

BOLOGNA



20 maggio 2024

Aggiornamenti
sulle RASopatie
Riunione del GdS
Rasopatie della SIEDP

Con il patrocinio di:



ORDINE PROVINCIALE
DEI MEDICI CHIRURGHI
E DEGLI ODONTOIATRI
DI BOLOGNA

SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA
Azienda Ospedaliera - Università di Bologna
IRCCS Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico

POLICLINICO DI SANT'ORSOLA



RAZIONALE

I “Disordini del pathway di trasduzione del segnale RAS-MAPK”, definiti “RASOPATIE”, includono la Sindrome di Noonan (SN) e patologie correlate, quali la sindrome cardio-facio-cutanea (CFC), la sindrome di Costello, la sindrome di Noonan con lentigini multiple, la sindrome Noonan-like con loose anagen hair [NS/LAH] (sindrome Mazzanti), la sindrome di Legius, e la sindrome associata a mutazione di CBL.

I recenti studi di genetica molecolare hanno messo in evidenza l'eterogeneità clinica e molecolare, tuttavia, queste condizioni hanno come elemento comune il coinvolgimento di geni che codificano per componenti o modulatori del pathway RAS-MAPK (protein-kinasi attivate da mitogeni) causato da mutazioni germinali che influiscono profondamente sullo sviluppo embriogenetico, l'organogenesi, la plasticità sinaptica e la crescita.

La sindrome di Noonan è la più frequente tra le RASopatie con prevalenza di circa 1:1-2000 nati vivi.

I segni clinici più caratteristici della condizione sono: bassa statura (presente in circa 50-70% dei casi), caratteristiche facciali tipiche, cardiopatie congenite e difetti coagulativi. Meno frequenti ma comunque descritti sono: malformazioni scheletriche, malformazioni renali, alterazioni gastrointestinali, alterazioni oro-dentali, criptorchidismo nei maschi, alterazioni puberali alterazioni neurologiche e disordini mieloproliferativi. Un vero ritardo dello sviluppo psico-motorio è presente solo in una quota di pazienti ma sono comuni disturbi comportamentali e deficit attentivi.

Alla luce del coinvolgimento multisistemico, i bambini affetti da RASopatia richiedono una presa in carico ed un attento follow-up multidisciplinare periodico, che possa garantire di identificare precocemente l'insorgenza di problematiche di salute e fornire le opportunità terapeutiche adeguate.

Il GdS sulle RASopatie si pone l'obiettivo di approfondire mediante studi multicentrici gli aspetti clinici, endocrinologici e di coinvolgimento d'organo dei pazienti affetti da RASopatia, per meglio definirne la storia naturale e le complicanze per elaborare linee guida e/o protocolli e raccomandazioni per la diagnosi, il follow-up e il trattamento, al fine di garantire ai nostri pazienti e alle loro famiglie un'adeguata presa in carico che li accompagni nel lungo percorso di diagnosi, presa in carico e cura per migliorare la loro qualità di vita.

Alla luce di quanto detto, il presente convegno si pone l'obiettivo di fornire un quadro aggiornato sulla diagnosi molecolare e sulla presa in carico anche tramite i risultati degli studi in corso.



PROGRAMMA

14.00 Saluti di apertura e introduzione ai lavori
E. Scarano, F. Tamburrino, M. Lanari, E. Rozzi

I SESSIONE | Dalla diagnosi alla presa in carico

Moderatori: E. Scarano, L. Mazzanti

14.30 Novità genetiche nelle RASopatie
M. Tartaglia

15.00 Il PDTA della regione Emilia-Romagna
F. Tamburrino

15.20 Aspetti psicologici
M. Foresti

15.40 I bisogni inespresi: il parere dell'associazione (*non Ecm*)
I. Tessari

16.00 Discussione sugli argomenti trattati

16.20 Coffee break

II SESSIONE | Riunione gruppo di studio RASopatie e discussione progetti

Moderatori: F. Tamburrino, E. Scarano

16.30 Revisione studi in corso:

- Aspetti neuroradiologici nella sindrome di Noonan: studio multicentrico italiano
- Pubertà e funzione gonadica nella sindrome di Noonan
- Registro Nazionale sindrome di Noonan

F. Tamburrino

17.00 Incidenza, severità e mortalità dell'infezione da SARS-CoV-2 ed effetti collaterali del vaccino BNT162 in bambini e adolescenti affetti da sindrome di Noonan durante la pandemia da COVID-19 in Italia
R. Gaudino

17.10 Nuove proposte di studio sulle RASopatie
F. Tamburrino

17.45 Discussione sugli argomenti trattati

18.10 Chiusura dei lavori e compilazione questionario ECM

INFORMAZIONI

RESPONSABILI SCIENTIFICI

Emanuela Scarano

Responsabile SS-UI Malattie Rare Congenito-Malformative UI-Pediatria
IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna

Federica Tamburrino

SS-UI Malattie Rare Congenito-Malformative UI-Pediatria-Lanari
IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna

SEGRETERIA SCIENTIFICA

Annamaria Perri

SS-UI Malattie Rare Congenito-Malformative UI-Pediatria
IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna

Concetta Schiavariello

SS-UI Malattie Rare Congenito-Malformative UI-Pediatria
IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna

SEDE DEL MEETING

NH Bologna De La Gare | P.za XX Settembre, 2 - 40121 Bologna

PER ISCRIVERSI AL CORSO

L'iscrizione al congresso è gratuita. È possibile effettuare la registrazione esclusiva collegandosi al sito:

www.duecipromotion.com > Corsi > selezionare il corso d'interesse > iscriviti online.

CREDITI FORMATIVI ECM

DueCi Promotion Srl, Provider ECM n. 1463, ha accreditato il Corso con ID 412358 assegnando n. 3 crediti ECM* per le seguenti figure professionali:

- **Medico Chirurgo** specializzato in: Endocrinologia, Genetica Medica, Neuropsichiatria Infantile, Neonatologia, Pediatria, Pediatria (Pediatra di libera scelta)
- **Infermieri**

* Si ricorda che ai fini dell'acquisizione dei crediti formativi ECM è obbligatorio aver preso parte al 90% dell'attività formativa, aver compilato la documentazione in ogni sua parte e aver superato il questionario di valutazione ECM (minimo 75% di risposte esatte).

OBIETTIVO FORMATIVO

Linee guida – protocolli – procedure

CON IL CONTRIBUTO NON CONDIZIONANTE DI



SANDOZ

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA E PROVIDER ECM

 DueCi Promotion Srl
Via S. Stefano, 75 - 40125 Bologna
Tel. 051 4841310 - Fax 051 247165
stabiai@duecipromotion.com
www.duecipromotion.com