

INFORMAZIONI GENERALI

PROMOTORI

Gruppo di Studio Neurogenetica Clinica e Malattie Rare
Gruppo di Coordinamento per le Malattie Neurologiche Rare

RESPONSABILI SCIENTIFICI

Alfredo Berardelli (Roma)
Antonio Federico (Siena)
Massimiliano Filosto (Brescia)
Michelangelo Mancuso (Pisa)
Olimpia Musumeci (Messina)

SEDE DEL CORSO

Certosa di Pontignano
Località Pontignano, 5
53019 - Castelnuovo Berardenga, Siena

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

Fondazione Società Italiana di Neurologia
Via del Rastrello, 7 - 53100 Siena
Tel. 0577 286003
e.mail: info@neuro.it

TARGET DI RIFERIMENTO

Neurologi, medici in formazione specialistica neurologica

OBIETTIVO FORMATIVO

Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica, ivi incluse le malattie rare e la medicina di genere - *Area degli obiettivi formativi tecnico-professionali*

ACQUISIZIONE COMPETENZE TECNICO-PROFESSIONALI

I partecipanti potranno acquisire competenze sulle principali malattie rare neurologiche in tema di diagnosi, follow-up e presa in carico multidisciplinare. Acquisiranno, inoltre, specifiche conoscenze sulla diagnosi genetica, sull'interpretazione dei risultati degli esami molecolari mediante NGS, analisi dell'esoma e del genoma e sulle tecniche diagnostiche neuroradiologiche e mediante biomarkers.

RAZIONALE SCIENTIFICO

Negli ultimi anni l'interesse per le malattie neurologiche rare (MR) è notevolmente cresciuto in relazione all'aumentata capacità diagnostica e al recente sviluppo di terapie innovative che hanno modificato la storia naturale e la prognosi di alcune di esse.

La profonda evoluzione tecnologica degli ultimi anni ha profondamente cambiato l'approccio all'analisi genetica di queste malattie mediante l'utilizzo ormai routinario dell'NGS, dell'analisi dell'esoma e del genoma, della trascrittomica e della proteomica.

Se, da un lato, ciò ha comportato un incremento della capacità diagnostica e delle conoscenze in ambito di patogenesi e fisiopatologia, dall'altro rende necessario una crescita culturale della classe medica mediante l'acquisizione di specifiche conoscenze e capacità interpretative in ambito di neurogenetica, bioingegneria e neuroimaging.

L'avvento di importanti strategie terapeutiche innovative mediante trattamenti molecolari, terapia genica, terapia enzimatica ed editing genetico rende poi sempre più necessaria una diagnosi precoce e cruciale l'acquisizione di specifiche conoscenze inerenti ai moderni approcci diagnostico-terapeutici e di presa in carico. Alla luce di tali importanti cambiamenti, il corso si propone di preparare il neurologo clinico alla sfida diagnostica e terapeutica nel campo delle malattie rare neurologiche, fornendo le principali conoscenze e i più recenti aggiornamenti in ambito clinico e genetico e conducendo il discente attraverso percorsi di diagnosi differenziale e interpretazione di dati multiomici.

ISCRIZIONE

Il corso è dedicato sia a medici specializzandi che a medici strutturati, per un massimo di 40 discenti.

E' possibile iscriversi all'evento tramite il seguente google form disponibile fino al 15 maggio 2025: <https://forms.gle/bVmT9Q9EgvJNgiKr7>.

L'iscrizione al corso è a titolo gratuito per i soci SIN in regola con la quota societaria 2025.

I NON soci sin oppure non in regola con la quota annuale potranno iscriversi al corso con la quota di 150 euro + iva da corrispondere a favore di Fondazione Società Italiana di Neurologia alle seguenti coordinate bancarie: Banca Unicredit - Filiale Siena IBAN: IT 96 E 02008 14205 000104983464. La copia del pagamento dovrà essere inviata tramite mail all'indirizzo sabrina.bozzi@sienacongress.it.



Scuola Superiore di Neurologia

Corso di aggiornamento - IX edizione Le malattie neurologiche rare - I modulo

Certosa di Pontignano, 13-14 luglio 2025



Gustav Courbet "Bimbi Felici"

Domenica 13 luglio

13.30 Saluti istituzionali della Società Italiana di Neurologia
ALESSANDRO PADOVANI, *Brescia*
NICOLA DE STEFANO, *Siena*

Chair: MASSIMILIANO FILOSTO, *Brescia*

14.00 Fenotipi comuni e diagnosi rare. Un approccio integrato alle malattie neurologiche
ANTONIO FEDERICO, *Siena*

14.30 Acquisizione e interpretazione dei dati genetici
ENZA MARIA VALENTE, *Pavia*

15.00 Come gestire la diagnosi di Malattia di Pompe
ANTONIO TOSCANO, *Messina*

DISTURBI DEL MOVIMENTO

Chair: ALFREDO BERARDELLI, *Roma*

15.30 Parkinsonismi atipici
PAOLO BARONE, *Salerno*

16.00 Distonie
GIOVANNI DEFAZIO, *Bari*

16.30 Coree
ANNA RITA BENTIVOGLIO, *Roma*

17.00 Atassie
ALESSIO DI FONZO, *Milano*

17.30 Pausa caffè

STROKE MONOGENICO

Chair: MICHELANGELO MANCUSO, *Pisa*

18.00 Cadasil, Carasil e altri single-gene disorders
ANDREA MOROTTI, *Brescia*

18.30 Malattia di Fabry
DANILO TONI, *Roma*

Lunedì 14 luglio

DEMENZE

Chair: ALESSANDRO PADOVANI, *Brescia*

9.00 Forme atipiche di Malattia di Alzheimer
ALESSANDRO PADOVANI, *Brescia*

9.30 Malattia Fronto-Temporale
LAURA BONANNI, *Chieti*

10.00 Malattia da prioni
GIUSEPPE DI FEDE, *Milano*

10.30 Pausa caffè

Chair: ANTONIO FEDERICO, *Siena*

11.00 Leucoencefalopatie genetiche: overview clinica e focus su forme potenzialmente trattabili
ANNA ARDISSONE, *Milano*

11.30 Malattie disimmuni del SNC
MATTEO GASTALDI, *Pavia*

Chair: OLIMPIA MUSUMECI, *Messina*

12.00 Epilessia "benigna" del lobo temporale
ANGELO LABATE, *Messina*

12.30 Paraplegie spastiche ereditarie
FILIPPO M. SANTORELLI, *Pisa*

13.00 *Chiusura dei lavori*

Si comunica che per eventuali assenze dell'ultima ora nella Faculty, si procederà alla sostituzione con i docenti già presenti nel programma scientifico che hanno stesso campo di competenza o, in alternativa, sarà il responsabile scientifico dell'evento a presentare la relazione.