

# informazioni generali

## Sede

Villa Romanazzi Carducci | Via G. Capruzzi 326 – BARI  
Tel. 080-9184700

## Iscrizioni

L'iscrizione è gratuita e dà diritto a: partecipazione alle sessioni scientifiche, coffee break, attestato di partecipazione.

L'iscrizione può essere effettuata on-line collegandosi al sito [www.meeting-planner.it](http://www.meeting-planner.it), nella sezione "Calendario Eventi".

## ECM (Evento n. 210385)

Il Provider ha assegnato all'evento n. **3,5** crediti formativi. Il convegno è rivolto a n. **200 Medici, Psicologi, Biologi, Assistenti sanitari, Infermieri, Ortottisti e Tecnici sanitari di laboratorio biomedico.** **Specializzazioni mediche accreditate:** Genetica Medica, Laboratorio di Genetica Medica, Medicina Interna, Oftalmologia, Psichiatria e Psicoterapia. Si rende noto che ai fini dell'acquisizione dei crediti formativi ECM è obbligatorio: aver preso parte all'intero evento formativo, aver compilato la documentazione in ogni sua parte, aver superato il questionario di valutazione ECM (score di superamento del questionario almeno 75%). Il Provider è autorizzato a verificare l'effettiva presenza tramite firme. Il partecipante è tenuto inoltre a rispettare l'obbligo di reclutamento diretto fino ad un massimo di 1/3 dei crediti formativi ricondotti al triennio di riferimento (2017-2019).

**Non sono previste deroghe a tali obblighi.**

## Obiettivo formativo tecnico-professionale

Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica. Malattie rare (18).

## Con il Patrocinio



## Patrocini richiesti

ASL BA  
Regione Puglia - Assessorato al Welfare

## Provider e Segreteria Organizzativa



MEETING PLANNER  
Provider ECM Nazionale Accreditato n. 2516  
Via Alberotanza, 5 - 70125 BARI

TEL. 080.9905360 - FAX 080.9905359 - 080.2140203  
E-mail: [info@meeting-planner.it](mailto:info@meeting-planner.it) - [www.meeting-planner.it](http://www.meeting-planner.it)



Associazione Pugliese per la  
RETINITE PIGMENTOSA

# Distrofie retiniche ereditarie il punto sulla terapia



Responsabile scientifico  
Dott. Mattia Gentile

16 dicembre 2017

BARI  
Villa Romanazzi Carducci

## RAZIONALE

Le **Distrofie retiniche ereditarie** rappresentano un ampio gruppo di disordini genetici, caratterizzato da una estrema eterogeneità. Oltre 100 geni sono attualmente identificati e coinvolti in queste patologie, con forme isolate a trasmissione autosomica dominante, recessiva o X-linked, e forme sindromiche, in associazione a sordità (s. Usher), obesità e polidattilia (s. Bardet-Biedl) e a diverse altre manifestazioni extra-oculari. Sino a pochi anni fa la diagnosi molecolare era molto problematica, e, spesso, ristretta solo a casi dove la anamnesi familiare o la presenza di alcune anomalie associate consentiva di limitare il campo di indagine ad uno o pochi geni. Lo sviluppo di metodologie che, con costi sempre più ragionevoli e tempi più rapidi, consentono la analisi di decine, centinaia di geni (NGS) ha consentito di colmare questo gap per cui è possibile avviare la analisi molecolare anche nei casi sporadici, con una probabilità di identificare il gene coinvolto e la relativa mutazione in oltre il 70% dei casi. È un importante traguardo, ma la vera sfida, oggi, è capire se queste informazioni consentiranno effettivi progressi verso il principale obiettivo: la terapia. Il Convegno organizzato cercherà di fare il punto sui progressi della terapia genica (per la quale è premessa conoscere gene/mutazione responsabile) ovvero la terapia con cellule staminali. Lo scopo principale è quello di mettere in diretto contatto personale sanitario e pazienti con alcuni dei principali esperti internazionali che si occupano della terapia delle Distrofie retiniche ereditarie per conoscere i trials clinici in atto, capire le reali prospettive ed i tempi necessari perché i risultati della ricerca possano essere traslati nella pratica clinica.

## FACULTY

<b>Giovanni Alessio</b>	<i>AOU Policlinico di Bari, Bari</i>
<b>Matteo Bracciolini</b>	<i>Fondatore Associazione Pugliese Retinite Pigmentosa ODV, Bari</i>
<b>Antonio Ciardella</b>	<i>AOU Policlinico S. Orsola Malpighi, Bologna</i>
<b>Baljean Dhillon</b>	<i>Centre for Clinical Brain Sciences, The University of Edinburgh, Edinburgh</i>
<b>Mattia Gentile</b>	<i>PO Di Venere, ASL BARI, Bari</i>
<b>Bart Leroy</b>	<i>Ghent University Hospital, Ghent The Children's Hospital of Philadelphia, USA</i>
<b>Chiara Passarelli</b>	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma</i>
<b>Ugo Procoli</b>	<i>AOU Policlinico di Bari, Bari</i>
<b>Marco Seri</b>	<i>AOU Policlinico S. Orsola Malpighi, Bologna</i>
<b>Francesca Simonelli</b>	<i>Seconda Università degli Studi di Napoli, Napoli</i>
<b>Jane Sowden</b>	<i>UCL GOS Institute of Child Health Faculty of Population Health Sciences, London</i>

## PROGRAMMA

- 08.00** Registrazione dei partecipanti
- 08.30** Saluto delle Autorità  
**Antonio Decaro** *Sindaco Area Metropolitana di Bari*  
**Giuseppina Annicchiarico** *Coordinatrice CoReMaR*  
**Gianfranco Taurino** *Presidente APRP*  
**Luigi Iurlo** *Presidente Provinciale Unione Italiana Ciechi*  
**Vito Montanaro** *Direttore Generale ASL Bari*  
**Giancarlo Ruscitti** *Direttore Dipartimento Salute, Regione Puglia*

- 09.00** Introduzione alla problematica  
**Mattia Gentile**

### I SESSIONE Moderatori: **Giovanni Alessio** | **Marco Seri**

- 09.30** Gene therapy clinical trials: what we have to wait for  
**Bart Leroy**
- 10.15** Stem cells in eye diseases  
**Jane Sowden**
- 10.45** Clinical trials and tribulations in stem cell therapies for the eye  
**Baljean Dhillon**
- 11.15** Discussione interattiva tra Relatori, Medici e Pazienti della Associazione RP Puglia
- 11.45** *Coffee break*

### II SESSIONE Moderatori: **Matteo Bracciolini** | **Ugo Procoli**

- 12.00** Approccio clinico alle malattie retiniche ereditarie  
**Antonio Ciardella**
- 12.30** Approccio diagnostico molecolare alle malattie retiniche ereditarie  
**Chiara Passarelli**
- 13.00** Approcci terapeutici: possibilità di inclusione nei programmi per i pazienti italiani  
**Francesca Simonelli**
- 13.30** Discussione interattiva tra Relatori, Medici e Pazienti della Associazione RP Puglia
- 14.00** Conclusioni
- 14.15** Protesi epi-retiniche: tecnologia all'avanguardia contro le distrofie retiniche ereditarie  
**Valentina Carbone**  
*(al di fuori dell'attività formativa ECM)*
- 14.25** Chiusura dei lavori e consegna questionario ECM