

Convegno scientifico sulla sindrome di Marfan

Pubblicato: Mercoledì 22 Maggio 2013

Sabato 1 giugno, nell'aula magna Granero Porati dell'Università dell'Insubria di via Dunant 3 a Varese si svolgerà la settima edizione del "**Marfan Day**". Esperti si confronteranno sulla malattia genetica

Cos'è la Sindrome di Marfan? È una **malattia ereditaria del tessuto connettivo che coinvolge principalmente il cuore ed i vasi sanguigni** (sistema cardiovascolare), **le ossa ed i legamenti** (sistema scheletrico), **gli occhi** (sistema oculare) ed i **polmoni**.

In Italia ne sono affette circa 12.000 – 20.000 persone.

Il 25% dei pazienti sono casi sporadici, cioè non hanno storia familiare e quindi sono portatori di una mutazione "fresca". Questo significa che potrebbe succedere a tutti.

Le conseguenze sono spesso devastanti ed attualmente ancora incorreggibili.

Il progetto di ricerca, che si sta portando avanti, ha come scopo **l'identificazione degli altri geni coinvolti nella "Sindrome di Marfan"**: la caratterizzazione del difetto molecolare nei pazienti consentirà, infatti, una prevenzione forse farmacologica (attualmente è solo una speranza) ma sicuramente chirurgica nelle famiglie affette da Marfan e consentirà di offrire a tutte le coppie a rischio un servizio di diagnosi prenatale.

Chi ne è affetto, è spesso alto, magro, snodatissimo, con il petto carenato o incavato; ha piedi lunghi e piatti e un'apertura di braccia spropositata. Riesce a chiudere il pugno piegando il pollice sotto le altre dita, la punta del pollice spunta fuori dal palmo sul lato opposto dell'attaccatura.

L'evento scientifico è realizzato con l'Associazione J Peter onlus, unitamente all'Università dell'Insubria, l'Ospedale del Circolo di Varese e la Clinica Marfan di Milano,

Programma

08.30 Registrazione partecipanti

09.00 Saluto delle Autorità e introduzione al convegno

I Sessione:

Moderatori: Anna Maria Grandi Alessandro Pini Carlo Antona

09.30 Criteri Diagnostici: aggiornamento Susan Marelli

10.00 La diagnosi Genetica: Next generation Sequencing – WES
Anna Maria Di Blasio

10.30 Sistema cardiovascolare: farmacogenetica e terapia mirata
Alessandro Pini

11.30 Microcircolo e Compliance Arteriosa
Paolo Salvi

12.00 Gestione delle emergenze Ipertensive
Andrea Maria Maresca

12.30 Diagnosi 3D e prospettive cardiocirurgiche
Carlo Antona – Andrea Mangini

II Sessione

Moderatori: Anna Maria Di Blasio Susan Marelli Alessandro Pini

14.00 Counselling Prenatale

Susan Marelli

14.30 Monitoraggio della gravidanza e del parto

Antonella Cromi

15.00 Prevenzione e Riabilitazione Osteo-articolare

Cosetta Ugolini

15.30 Aspetti lavorativi Medico-Legali, invalidità e Legge 104

Solange Cigliati

16.00 Discussione e Conclusioni

16.40 Incontro con gli Esperti

17.00 Incontro tra Pazienti e Associazioni

Redazione VareseNews

redazione@varesenews.it