

## RAZIONALE

Numerose malattie cardiovascolari hanno una eziopatogenesi genetica, sia perché direttamente causate da mutazioni, sia perché un dato background genetico favorisce la comparsa o potenzia l'azione dei fattori di rischio cardiovascolare. Mutazioni geniche causano la cardiomiopatia ipertrofica, la cardiomiopatia aritmogena del ventricolo destro, le malattie dei canali ionici, la malattia di Marfan, la malattia di Fabry e altre forme di accumulo con coinvolgimento cardiaco, e il 30% delle cardiomiopatie dilatative. Altre mutazioni sono responsabili dell'ipercolesterolemia familiare, causa di aterosclerosi precoce. In altri casi il background genetico predispone alla comparsa di fattori di rischio quali diabete, ipertensione arteriosa, obesità, dislipidemie, sindrome metabolica, rigidità arteriosa. Nelle malattie causate da mutazioni geniche i test genetici sono essenziali per la corretta diagnosi del paziente affetto e per individuare eventuali altri affetti nel suo nucleo familiare, spesso asintomatici. Gli studi genetici forniscono inoltre nuove conoscenze sulle basi genetiche dei fattori di rischio e di malattie cardiovascolari croniche. È necessario pertanto che il cardiologo conosca bene queste malattie su base genetica e sappia diagnosticarle e trattarle. Molte di queste patologie sono poco frequenti o vere e proprie malattie rare, difficili da riconoscere e trattare senza le necessarie conoscenze. È anche necessario che il cardiologo sappia quando e come ricorrere ai test genetici e agli screening genetici familiari. Questo convegno si propone di far apprendere l'epidemiologia, le basi genetico-molecolari, l'approccio diagnostico e terapeutico e le modalità di screening familiare delle cardiomiopatie idiopatiche, delle forme aritmogene e del Marfan, Verranno anche presentati i risultati delle ricerche genetiche e cliniche svolte in Sardegna su alcune di queste patologie e gli studi di mappaggio dell'intero genoma per la definizione dei fattori di rischio cardiovascolare condotti nella popolazione sarda.

## CREDITI FORMATIVI

È stata inoltrata presso il Ministero della Salute la richiesta di riconoscimento dell'iniziativa nell'ambito del progetto di Educazione Continua in Medicina per la categoria dei Medici Chirurghi (discipline principali di riferimento: Cardiologia, Medicina interna, Malattie metaboliche e diabetologia, Genetica medica, Neurologia, Pediatria). Il rilascio della certificazione dei crediti formativi ECM è subordinato alla partecipazione all'intero programma formativo. La certificazione attestante l'acquisizione dei crediti ECM verrà inviata dopo il completamento delle procedure ministeriali previste.

REALIZZATO CON IL SUPPORTO  
INCONDIZIONATO DI

**Shire**  
Human Genetic Therapies

### SEGRETERIA SCIENTIFICA

Prof. Antonello Ganau

Cattedra di Malattie dell'Apparato Cardiovascolare  
e AOU di Sassari

Prof. Francesco Cucca

Cattedra di Genetica Medica dell'Università di Sassari  
e IRGB/CNR di Cagliari

### SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

**Kassiopea**  
group

Via G. Mameli, 65 - 09124 Cagliari  
Tel. 070 651242 Fax 070 656263  
simonacasu@kassiopeagroup.com  
www.kassiopeagroup.com

Convegno

**Genetica e Malattie  
Cardiovascolari:**  
dal Laboratorio alla Clinica

Sassari  
Sabato 27 Novembre 2010

Aula A  
Facoltà di Medicina e Chirurgia

 **AOU Sassari**



Società Italiana di Cardiologia  
Sezione Sardegna



Consiglio Nazionale  
delle Ricerche



## PROGRAMMA

8,30-8,45

Registrazione dei partecipanti

8,45-9,00

Presentazione del convegno e saluti delle Autorità

Prof. G. Madeddu, Preside della Facoltà di Medicina e Chirurgia

Dr. G. Cavalieri, Commissario della AOU di Sassari

### SESSIONE I

#### Cardiomiopatie

Moderatori:

L. Meloni (Cagliari), A. Satta (Sassari)

9,00 - 9,30

Cardiomiopatia dilatativa

M. Porcu (Cagliari)

9,30 -10,00

Cardiomiopatia ipertrofica

A. Ganau (Sassari)

10,00 -10,30

Cardiomiopatie da accumulo e malattia di

Anderson-Fabry

E. Arbustini (Pavia)

10,30-11,00

Discussione

### SESSIONE II

#### Malattie Aritmogene e Marfan

Moderatori:

G. Casu (Nuoro), A. Montella (Sassari)

11,00-11,30

Cardiomiopatia aritmogena del ventricolo destro

P.S. Saba (Sassari)

11,30-12,00

Malattie dei canali ionici e aritmie

G. Oreto (Messina)

12,00-12,30

Sindrome di Marfan

S. Denti (Sassari)

12,30-13,00

Discussione

13,00-14,30

Pranzo

### SESSIONE III

#### Basi genetiche dei fattori di rischio

Moderatori:

P.F. Terrosu (Sassari), M. Marchi (Oristano)

14,30-15,00

Lettura: Lo studio ProgeNIA: il contributo della Sardegna alla comprensione delle basi genetiche delle malattie cardiovascolari

F. Cucca (Sassari/Cagliari)

15,00-15,30

Studi di associazione sull'intero genoma per la definizione dei fattori di rischio per malattie cardiovascolari: rationale e prospettive future.

S. Sanna (Cagliari)

15,30-16,00

Consorzi internazionali per lo studio di malattie cardiovascolari: risultati ottenuti.

M. Uda (Cagliari)

16,00-16,30

Sindrome metabolica

A. Scuteri (Roma/Cagliari)

16,30-17,00

Discussione

17,00-17,30

Conclusione del convegno e compilazione dei questionari ECM

#### RELATORI E MODERATORI

Eloisa Arbustini, IRCCS Fondazione Policlinico San Matteo Pavia

Gavino Casu, Cardiologia ASL Nuoro

Francesco Cucca, Genetica Medica Univ. di Sassari e CNR Cagliari

Silvia Denti, Cardiologia Università di Sassari

Antonello Ganau, Cardiologia AOU Sassari

Sergio Mariano Marchi, Cardiologia ASL Oristano

Andrea Montella, Anatomia Umana Università di Sassari

Luigi Meloni, Cardiologia AOU Cagliari

Giuseppe Oreto, Cardiologia Università di Messina

Maurizio Porcu, Cardiologia AOB Cagliari

Pier Sergio Saba, Cardiologia AOU Sassari

Serena Sanna, IRGB/CNR Cagliari

Andrea Satta, Patologia Medica AOU Sassari

Angelo Scuteri, UOC Geriatria, INRCA IRCCS Roma

Pierfranco Terrosu, Cardiologia ASL Sassari

Manuela Uda, IRGB/CNR Cagliari

Convegno

## Genetica e Malattie Cardiovascolari: dal Laboratorio alla Clinica

Sabato 27 Novembre 2010

#### SCHEDA DI ISCRIZIONE

Nome \_\_\_\_\_

Cognome \_\_\_\_\_

Codice Fiscale \_\_\_\_\_

ASL di appartenenza \_\_\_\_\_

Ruolo \_\_\_\_\_

Indirizzo \_\_\_\_\_

Tel. \_\_\_\_\_

Mob. \_\_\_\_\_

e-mail \_\_\_\_\_

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del D. Lgs. 196/2003 sulla privacy. I dati non saranno diffusi né comunicati a soggetti diversi da quelli che concorrono all'organizzazione dell'evento.

\_\_\_\_\_ Data

\_\_\_\_\_ Firma

#### ISCRIZIONI

La partecipazione è gratuita. Le schede di iscrizione dovranno essere compilate in stampatello, in tutte le parti del modulo, ed inviate, entro il 22 novembre 2010 via fax o via e-mail, alla Segreteria Organizzativa:

**Kassiopea Group srl**

Via G. Mameli, 65 - 09124 Cagliari - fax 070 656263

e-mail: [simonacasu@kassiopeagroup.com](mailto:simonacasu@kassiopeagroup.com)