



PER LA TUA FORMAZIONE  
LA SCELTA MIGLIORE



Inizio corso **01/06/2019**  
Fine corso **31/12/2019**  
Durata corso **3h**  
Crediti **3.0 ECM**  
Collana **Film Formazione**  
Tutoraggio **No**

Age.na.s **262711**



IN COLLABORAZIONE CON

**Consulcesi**

PRODUCER



## Sclerosi tuberosa: storia, diagnosi, gestione e novità di trattamento - L'agnellino con le trecce - ed.2019

### DESCRIZIONE DEL CORSO

La Sclerosi Tuberosa è una patologia sistemica a severità variabile su base genetica. Colpisce all'incirca 1 nuovo nato ogni 6000, rientrando così nella classificazione delle malattie rare. La trasmissione genetica è di tipo autosomico dominante, ma circa 2/3 dei casi sono delle diagnosi ex novo, e solo 1/3 è rappresentato dai casi a ricorrenza familiare. La mutazione causa della patologia è sui geni TSC1 o TSC2 (rispettivamente localizzati sui cromosomi 9 e 16) e codificanti per le proteine amartina e tuberina. Nell'ultima decade si è avuto un grande incremento delle conoscenze sul ruolo dei geni, in particolare sulla funzione del complesso amartina/tuberina nel bloccare il cosiddetto complesso mTOR (target della rapamicina nei mammiferi). Il complesso mTOR ha un ruolo cruciale nello sviluppo della maggior parte delle manifestazioni associate alla patologia, ed è stato identificato come target terapeutico dei cosiddetti inibitori mTOR, che rappresentano quindi una terapia target-specifica per la patologia.

### FINALITA' DEL CORSO

Il corso si propone di fornire conoscenze approfondite sui principali aspetti clinici caratterizzanti la sclerosi tuberosa offrendo competenze e strumenti operativi per il riconoscimento di segni e sintomi clinici suggestivi a sostegno della corretta diagnosi e per la pianificazione di una migliore assistenza per il paziente.

### OBIETTIVO FORMATIVO

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

### RESPONSABILE SCIENTIFICO

La dott.ssa Romina Moavero è un Medico Chirurgo specializzato in Neuropsichiatria Infantile. Ha conseguito un Dottorato di Ricerca in





## PER LA TUA FORMAZIONE LA SCELTA MIGLIORE

Neuroscienze e dal 2005 è Ricercatore a tempo determinato presso l'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata". Ha partecipato a numerosi corsi, è autore di diverse pubblicazioni scientifiche ed è stata relatore in convegni, corsi e masterclass nazionali ed internazionali.

