



**PER LA TUA FORMAZIONE  
LA SCELTA MIGLIORE**



## La sclerosi tuberosa. Competenze e strumenti operativi per diagnosticarla e trattarla (ed.2023)

### 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.

### CARATTERISTICHE DEL CORSO

Il corso, collegato al film-formazione "L'agnellino con le trecce", si compone di lezioni tematiche corredate da materiali didattici di approfondimento e prevede il superamento di un test di verifica finale.

### OBIETTIVO FORMATIVO

Area: OBIETTIVI FORMATIVI TECNICO-PROFESSIONALI

18 - Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici

Inizio corso **01/01/2023**

Fine corso **31/12/2023**

Durata corso **3h**

Crediti **3.0 ECM**

Collana **Medicina**

Modello Didattico **Film Formazione**

Tutoraggio **No**

Age.na.s **367487**



IN COLLABORAZIONE CON

**Consulcesi**

PRODUCER



FALCON  
production





## PER LA TUA FORMAZIONE LA SCELTA MIGLIORE

di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica, ivi incluse le malattie rare e la medicina di genere

### RESPONSABILI SCIENTIFICI

Il prof. Giuseppe Petrella è il Coordinatore del Comitato Scientifico del provider Sanità In-Formazione. Dal 2016 Direttore della Scuola di Specializzazione in “Chirurgia Generale” dell’Università degli Studi di Roma “Tor Vergata”. Dal 2011 è Presidente dell’UASSO (European-ASIA Surgical Oncology). Sempre presso l’Università “Tor Vergata”, è dal 2009 Direttore della Scuola di Specializzazione in “Chirurgia dell’Apparato Digerente”, nonché Direttore del Dottorato di Ricerca in “Chirurgia Oncoplastica”. Dal 2008 è Professore ordinario di ruolo di “Chirurgia Generale”, presso la “Facoltà di Medicina e Chirurgia” dell’Università degli Studi di Roma “Tor Vergata” e Direttore dell’Unità Operativa Complessa di “Chirurgia Generale” e di “Senologia” presso la Fondazione Policlinico “Tor Vergata”. Dal 2004 al 2008 è stato Professore ordinario di ruolo di “Chirurgia Generale” e dal 2000 al 2003 ha svolto attività di Professore Straordinario di “Chirurgia Generale” (SSD F08A), presso la Facoltà di Medicina dell’ Università “Federico II” di Napoli. Attualmente ricopre, inoltre, il ruolo di Presidente Commissione per l’innovazione e la digitalizzazione dei servizi sanitari del Ministero della Salute.

