

# Summer School

## **Obbiettivi formativi del corso:**

Fornire ai neo-laureati e ai quasi-laureati in medicina e chirurgia un aggiornamento in tempo reale sui nuovi approcci diagnostici e soprattutto terapeutici che nell'ultimo anno hanno pervaso tutti i campi della malattia.

La messa a punto di nuove tecnologie di gene-editing ha portato a un crescendo imprevedibile di possibilità terapeutiche basate sulla lesione genetica causativa, che stanno cambiando drasticamente le sorti di condizioni patologiche fino a ieri senza speranza o, comunque, fortemente limitanti. D'altra parte i tempi di realizzazione di questi nuovi approcci di "medicina di precisione" sono stati così rapidi da non permettere di trasmettere agli studenti le nuove conoscenze in modo esaustivo e sistematico da parte del corpo docente.

Il corso si propone di riempire questo gap attraverso una serie di presentazioni da parte di medici esperti nei reciproci campi e di ricercatori che hanno lavorato in prima persona nello sviluppo dei nuovi farmaci. Nel corso vengono illustrate alcune delle condizioni patologiche che potranno avvantaggiarsi in modo cruciale delle nuove terapie ma, soprattutto, l'insieme delle presentazioni darà alla nuova generazione di medici la chiave di lettura della medicina di precisione, dimostrando come, per una terapia efficace, sia necessario inquadrare il paziente affiancando all'approccio clinico usuale l'identificazione delle alterazioni genomiche causative.

## **Programma corso:**

### **Lezioni**

- Fra clinica e laboratorio: una conversazione continua (Prof.ssa Zuffardi, UniPv)
- La medicina dentro ai database (Dott. Errichiello, UniPv)
- European Reference Network (ERN): di cosa si tratta e quali i vantaggi per i pazienti (Prof. Iolascon, UniNa e Prof. Giglio, UniFi)
- Next generation sequencing: nuovi approcci diagnostici (Prof. Iolascon, UniNa)
- Le terapie geniche attuali e del futuro: dal gene silencing al gene editing (Dott.ssa Forzano, Guy's and Saint Thomas' NHS Foundation Trust London)
- Dalla diagnosi clinica a quella molecolare: le patologie del globulo rosso (Prof. Iolascon, UniNa)
- Nuovi approcci terapeutici nelle patologie del globulo rosso (Prof. Locatelli, UniPv Osp. Bambin Gesù)
- Dalla diagnosi clinica a quella molecolare: le nefropatie (Prof. Romagnani, UniFi)
- Nuovi approcci terapeutici nelle nefropatie (Prof. Giglio, UniFi)

**Esercitazioni** - gruppi da 20 persone divisi in tre attività, ruotano durante la settimana per partecipare alle tre esercitazioni:

1) Esercitazione con i database in aula informatica per la comprensione di patologie su base genetica (sotto la guida del Dott. Errichiello, UniPv)

2) Dove nasce la bioetica (sotto la responsabilità della Prof.ssa Ruberto, UniPv)

3) La genetica nella vita del medico: discussione di casi clinici (sotto la responsabilità della Prof.ssa Zuffardi)

---

### Lezioni

- Dalla diagnosi clinica a quella molecolare in oncoematologia pediatrica (Prof. Locatelli, UniPv e Osp. Bambin Gesù)
- Dalla diagnosi clinica a quella molecolare nelle sindromi mielodisplastiche e loro trattamento (Prof. Malcovati, UniPv)
- Il ruolo delle indagini genetico-molecolari nella gestione clinica delle malattie linfoproliferative e loro trattamento (Prof. Arcaini, UniPv)
- Nuovi approcci terapeutici nelle leucemie linfoblastiche acute: gli anticorpi monoclonali B-specifici e le CAR t cells (Dott. Zugmaier, Amgen e Dott. Fincato, Novartis)
- Benefici ed ostacoli dell'immunoterapia dei tumori solidi (Prof. Russo, Università San Raffaele)
- Il ruolo dell'epigenetica ed i farmaci epigenetici nel cancro (Prof. Mattevi, UniPv)
- Neuroblastoma e immunoterapia con CAR T cells (Prof.ssa Quintarelli, UniNa)
- La biopsia liquida: monitoraggio non invasivo dei pazienti affetti da cancro (Dott.ssa Siravegna, Fondazione Candiolo Torino)
- Approccio personalizzato ai NSCLC avanzati (Dott.ssa Stella, UniPv)
- Tumore del pancreas: attualità nel trattamento (Prof. Cobianchi, Unipv)
- Il companion diagnostic CDx nella terapia personalizzata dei tumori solidi (Dott. Dionisi, Roche Diagnostic)

---

### Lezioni

- Parkinson: dalla diagnosi alla terapia genica (Prof. Valente, UniPv)
- Huntington disease: dalla diagnosi alla terapia genica (Roche Pharma)
- Atrofia muscolare spinale: da malattia senza speranza alle nuove terapie (Prof.ssa Corti, UniMi)
- Malattia di Duchenne e terapia genica (Dott.ssa Berardinelli, Mondino Pavia)
- Le epilessie dalla clinica, alla diagnosi molecolare, ai nuovi approcci terapeutici (Prof. Perucca, UniPv)
- Encefalopatia epilettica dalla vita prenatale alla diagnosi postnatale: un caso paradigmatico (Dott.ssa Arossa, San Matteo Pavia con madre del bambino)
- Quali nuovi trattamenti per la malattia di Alzheimer (Prof. Govoni, UniPv)

### Esercitazioni

---

### Lezioni

- Dalla diagnosi clinica a quella molecolare nelle patologie autoinfiammatorie dell'infanzia (Prof. Martini, UniGe)
- Nuovi approcci terapeutici nelle patologie immunomediate (Dott.ssa Gregori, San Raffaele)

- Trapiantologia: Xenotrapianti – CRISPR/Cas9 e ingegneria genetica per organi umanizzati, ritorno al futuro? (Dott. Giovannoni, UniMib)
- Etica dei trapianti (Prof.ssa Ruberto, UniPv)

### Esercitazioni

-----

### Lezioni

- Approccio diagnostico alle malattie metaboliche ereditarie nell'era del sequenziamento genomico (Prof. Brunetti Pierri, UniNa)
- Nuovi approcci terapeutici nelle malattie metaboliche ereditarie (Prof. Brunetti Pierri, UniNa)
- Whole exome sequencing e manipolazione genica in epoca neonatale e i rischi di discriminazione (Prof.ssa Ruberto, UniPv)
- Diagnosi, terapie e bioetica: come arrivare preparati al futuro

Test di valutazione di casi da risolvere su base bioinformatica, discussione di casi bioetici e tema finale