IRCCS Burlo
Istituto di ricovero e cura
a carattere scientifico
"Burlo Garofolo" di Trieste

REGIONE AUTONOMA FRIULI VENEZIA GIULIA

Evento con accreditamento ECM
IRCBG_26007

Con il patrocinio di

patrocinio richiesto

1ª Giornata Interdisciplinare di Neurogenetica ed Epilessia

Lo sviluppo delle reti

10 APRILE 2026

Aula Magna IRCCS Burlo Garofolo
Via dell'Istria 65, Trieste

RAZIONALE

L'evoluzione continua delle conoscenze rispetto alle cause genetiche dell'epilessia rende necessario un costante aggiornamento scientifico e motiva la costruzione di gruppi di lavoro multidisciplinari, con il coinvolgimento e l'integrazione di competenze specialistiche diverse fin dalle prime fasi del processo diagnostico.
Le scoperte della genetica in questo ambito hanno permesso di approfondire le conoscenze dei processi molecolari coinvolti nella patogenesi dell'epilessia e delle sue comorbidità e hanno portato a inserire le sindromi epilettiche pediatriche nell'ambito dei disturbi del neurosviluppo. Questo aspetto ha evidenziato la necessità di cambi di prospettiva e di approcci, fin dal momento della conduzione delle anamnesi, lungo la costruzione di percorsi diagnostici orientati dalla condivisione di nuovi modi di identificare e classificare i tratti patologici, fino ad arrivare a interventi terapeutici sempre più precoci, specifici e mirati. I dati di letteratura confermano che significativi e stimolanti risultati si ottengono quando i dati genetici si integrano con i percorsi clinici, incoraggiando così gli sforzi rivolti al potenziamento di tutte le strutture coinvolte e mirati a diffondere modelli inizialmente nati in contesti di ricerca.
Con queste premesse, il Gruppo di lavoro Multidisciplinare di Epilessia e Genetica, attivo all'interno dell'IRCCS Burlo Garofolo di Trieste, organizza questa giornata nell'ottica di favorire la diffusione e la condivisione di conoscenze ed esperienze. L'obiettivo è far emergere gli aspetti chiave necessari alla realizzazione delle reti di cura, valorizzando il confronto tra le diverse prospettive. L'individuazione e la condivisione di questi elementi metteranno le basi per l'organizzazione di future giornate sul tema dell'applicabilità e continuità dei percorsi individuati.

PROGRAMMA

08:30 **Registrazione partecipanti**
08:45 **Apertura dei lavori** *L. Musante*, *E. Paccagnella*, *C. Zanus*
Saluti delle Autorità

Prima Sessione: **Dalla clinica alla ricerca… e ritorno**
Moderatori: *C. Zanus*, *L. Musante*
09:00 **Neurosviluppo… l'eterno ritorno** (*M. Carrozzi*)
09:30 **La microscala: cosa ci dicono i geni** (*F. Zara*)
10:00 **Dal micro al macro: a cosa servono le reti?** (*R. Nabbout*)

10:30 - 11:00 *Pausa caffè*

Seconda Sessione: **Dalla ricerca alla clinica: plasmando il futuro**
Moderatori: *E. Barbi*, *F. Faletra*
11:00 **Quando un gene si accende: una storia una rete** (*G. Barcia*)
11:30 **Quando una rete si accende: epilessia e neurosviluppo** (*T. Granata*)
12:00 **Un ponte tra presente e futuro: terapie attuali nelle encefalopatie dello sviluppo ed epilettiche e frontiere terapeutiche tra enti regolatori, aspirazioni e ricerche** (*P. Gasparini*)

13:00 - 14:00 *Pausa Pranzo*

Seconda parte: **Le esperienze… che costruiscono reti**
Moderatori: *A. Magnolato, P. Cogo*
14:00 **C'era una volta l'odissea… un'esperienza di lavoro multidisciplinare** (*Gruppo Multidisciplinare di Epilessia e Genetica del Burlo*)
14:30 **L'esperienza del centro di Udine** (*I. Poskurica*)
15:00 **L'esperienza del centro di Lubiana** (*B. Peterlin*)

15:30 Tavola rotonda: **La rete per la cura. Realtà e prospettive**
Moderatori: *C. Zanus*, *E. Paccagnella*
Giulia Prisco (Alleanza Epilessie rare e complesse), *Giovanna Ventura* (Società Italiana di Pediatria, Friuli Venezia Giulia), *Danica Dragovic* (Pediatria Gorizia-Monfalcone, ASUGI), *M. Carrozzi* (S.C. Neuropsichiatria Infantile IRCCS Burlo Garofolo), *P. Gasparini* (S.C. Genetica Medica IRCCS Burlo Garofolo, *M. Scarpa* (S.O.C. Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare)

16:30 **Chiusura lavori** *L. Musante*, *E. Paccagnella*, *C. Zanus*

Responsabili Scientifici

Luciana Musante, Elisa Paccagnella, Caterina Zanus

Relatori e Moderatori

Egidio Barbi, *Clinica Pediatrica Universitaria, IRCCS "Burlo Garofolo", Trieste, Italia*

Giulia Barcia, *Service de Médecine Génomique des Maladies Rares, Hôpital Necker - Enfants Malades, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Parigi, Francia*

Marco Carrozzi, *S.C. Neuropsichiatria Infantile, IRCCS "Burlo Garofolo", Trieste, Italia*

Paola Cogo, *S.O.C. Clinica Pediatrica, Presidio Ospedaliero Universitario "Santa Maria della Misericordia", Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale (ASUFC), Udine, Italia.*

Danica Dragovic, *S.C. Pediatria Gorizia-Monfalcone, Azienda Sanitaria Universitaria Giuliano Isontina, Monfalcone, Italia*

Flavio Faletra, *Istituto di Genetica Medica, Presidio Ospedaliero Universitario "Santa Maria della Misericordia", Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale (ASUFC), Udine, Italia.*

Paolo Gasparini, S.C. Genetica Medica, IRCCS "Burlo Garofolo", Trieste, Italia

Tiziana Granata, *S.C. Neuropsichiatria Infantile 2 - Epilettologia e Neurologia dello Sviluppo, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano (Italia)*

Andrea Magnolato, *S.S.D. Cura delle Malattie Rare, IRCCS "Burlo Garofolo", Trieste, Italia*

Luciana Musante, *S.S. Laboratorio di Genomica e Bioinformatica, IRCCS "Burlo Garofolo", Trieste, Italia*

Rima Nabbout, *Centre de Référence des Epilepsies Rares (CRéER) de l'Hôpital Necker-Enfants malades, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Parigi, Francia*

Elisa Paccagnella, *S.C. Genetica Medica, IRCCS "Burlo Garofolo", Trieste, Italia*

Borut Peterlin, *Clinical Institute of Genomic Medicine, University Medical Center Ljubljana, Lubiana, Slovenia*

Ivona Poskurica, *S.O.C. Clinica Pediatrica, Presidio Ospedaliero Universitario "Santa Maria della Misericordia"- S.S.D. Pediatria Tolmezzo, Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale (ASUFC), Udine, Italia*

Giulia Prisco, *Alleanza Epilessie Rare e Complesse*

Maurizio Scarpa, *S.O.C. Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare, Presidio Ospedaliero Universitario "Santa Maria della Misericordia", Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale (ASUFC), Udine, Italia*

Giovanna Ventura, *Società Italiana di Pediatria, Regione Friuli Venezia Giulia*

Caterina Zanus, *S.S. Diagnosi e Trattamento delle Epilessie in Età Evolutiva, IRCCS "Burlo Garofolo", Trieste, Italia*

Federico Zara, *U.O.C. Genetica Medica, IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova, Italia*

ACCREDITAMENTO, SPONSOR, SEGRETERIA E ALTRE INFORMAZIONI

Evento con accreditamento ECM (6 crediti)
80 posti per medici, infermieri, psicologi, tecnici di neurofisiopatologia, biologi, fisioterapisti, terapisti della neuropsicomotricità, logopedisti, educatori professionali
Obiettivo formativo: n. 8 – integrazione interprofessionale e multiprofessionale, interistituzionale

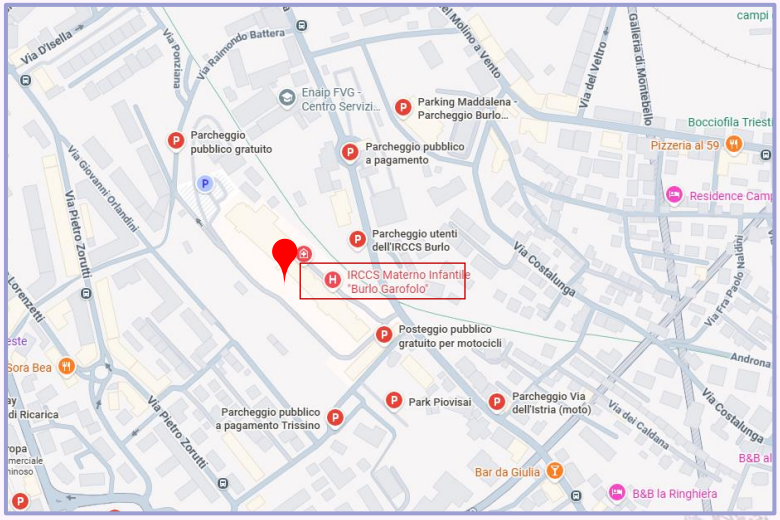
Con il contributo incondizionato di

Jazz Pharmaceuticals

ucb

Modalità d'iscrizione online sul portale Tom del Burlo – codice corso 26007 :

- accedere al portale tramite il link https://formazione-burlo.sanita.fvg.it/tom_fvg_burlo/login.html usando le credenziali Login FVG se la persona è dipendente del Burlo oppure lo SPID se non è dipendente
- selezionare "Nuova ricerca" attraverso la lente di ingrandimento in alto
- nella casella "Codice corso" inserire il simbolo asterisco seguito dal codice del corso (*26007) e premere il tasto verde "Cerca" in basso a sinistra
- quando compare la pagina con il corso premere il tasto verde a destra "Edizioni…", cliccare sull'edizione di interesse e premere in basso a sinistra il tasto "Iscriviti"
- per i dipendenti del Burlo inserire come modalità di partecipazione "Agg. Obbligatorio", per i non dipendenti del Burlo inserire "Agg. Facoltativo"
- premere il tasto verde "Conferma"

Segreteria Organizzativa
Centro Attività Formative IRCCS Burlo Garofolo
email: **segreteria.formazione@burlo.trieste.it**

Per altre informazioni
genetica.medica@burlo.trieste.it
neuropsichiatria@burlo.trieste.it