

Serie Menarini su Incontri di Biologia Molecolare in Medicina
Biologia Molecolare e Genetica delle Malattie Respiratorie Ostruttive
Como, 6-7 aprile 2000

Villa Olmo - Via Cantoni, 1

Giovedì, 6 aprile 2000 - Mattino

- 09.00 Discorso di benvenuto
- 09.05 *Letture introduttive:*
L.L. Cavalli-Sforza (Stanford, USA)
Genetica e Medicina Molecolare all'inizio del terzo millennio

Sessione I - Introduzione alla medicina molecolare delle malattie respiratorie ostruttive

- Moderatori: **L.L. Cavalli-Sforza** (Stanford, USA)
 P.F. Pignatti (Verona)
- 09.30 **A.E. Turco** (Verona)
 Introduzione alle tecniche molecolari
- 10.00 **P.F. Pignatti** (Verona)
 Dalla genetica classica alla genetica molecolare
- 10.30 Coffee break
- 11.00 **C. Tinelli** (Pavia)
 Elementi di epidemiologia genetica
- 11.30 **G. Lungarella** (Siena)
 Modelli animali di malattie respiratorie ostruttive
- 12.00 Discussione generale
- 12.30 Colazione di lavoro

Giovedì, 6 aprile 2000 - Pomeriggio

Sessione II - Modulazione di NF- κ B

- Moderatori: **A. Mantovani** (Milano/Brescia)
 C. Saltini (Roma)
- 14.30 **A. Mantovani** (Milano/Brescia)
 Recettori e attivazione di macrofagi ed endotelio da parte di citochine e prodotti batterici
- 15.00 **R. Newton** (London, UK)
 Attivazione citochinica di NF- κ B
- 15.30 **L. Varesio** (Genova)
 Ipossia, NO, e NF- κ B
- 16.00 Coffee break

Sessione III - Ambiente e genetica

- Moderatori: **L.M. Fabbri** (Ferrara)
L. Varesio (Genova)
- 16.30 **P.F. Pignatti** (Verona)
Malattie correlate al gene CFTR
- 17.00 **C. Saltini** (Roma)
Interazione fra ambiente e fattori genetici: la lezione della berilliosi
- 17.30 **M. Luisetti** (Pavia)
Interazione fra ambiente e fattori genetici: la lezione della sarcoidosi
- 18.00 Discussione generale

Venerdì, 7 aprile 2000 - Mattino

Sessione IV - Meccanismi molecolari nella patogenesi delle BPCO

- Moderatori: **M. Brantly** (Gainesville, USA)
J.C. Hogg (Vancouver, CDN)
- 09.00 **J.C. Hogg** (Vancouver, CDN)
Infezione latente da adenovirus nella patogenesi delle BPCO
- 09.30 **S.L. Hill** (Birmingham, UK)
Epidemiologia molecolare della colonizzazione batterica e delle riacutizzazioni nelle BPCO
- 10.00 **F. Blasi** (Milano)
Interazioni patogeni atipici-ospite. Ruolo nella storia naturale della bronchite cronica
- 10.30 **M. Brantly** (Gainesville, USA)
Potenziale ruolo modulatore di altri geni nello sviluppo della malattia polmonare nella deficienza di alfa1-antitripsina
- 11.00 Coffee break

Sessione V - Asma e BPCO

- Moderatori: **L. Casali** (Pavia)
C. Grassi (Pavia)
- 11.30 **A. Sandford** (Vancouver, CDN)
Genetica di asma e BPCO: differenze e somiglianze
- 12.00 **A.M. Vignola** (Palermo)
Asma steroideo-dipendente
- 12.30 Discussione generale
- 13.00 Lettura conclusiva:
L.D. Notarangelo (Brescia)
Terapia genica: prospettive e problemi

- 13.25 **L.M. Fabbri** (Ferrara)
Considerazioni conclusive
- 13.40 Colazione di lavoro

Sabato, 8 aprile 2000

Workshop di Biologia Molecolare nella Diagnosi Clinica

Laboratori di Ricerca per le Malattie Respiratorie,
Clinica di Malattie Respiratorie
IRCCS Policlinico S. Matteo - Università di Pavia
Via Taramelli 5, Pavia

Il corso che si svolgerà presso i Laboratori di Ricerca per le Malattie Respiratorie, Clinica di Malattie Respiratorie dell'Università (situata nel Padiglione Forlanini, IRCCS Policlinico S. Matteo - Via Taramelli 5, 27100 Pavia - Tel. 0382 422232; Fax 0382 422267) è rivolto a biologi o medici specializzandi, che abbiano un interesse nelle malattie ereditarie pneumologiche e che intendano avvicinarsi alla comprensione delle metodiche correntemente in uso nella diagnostica di tali patologie. La parte teorica si svolgerà presso l'aula della Clinica di Malattie Respiratorie.

Introduzione

- 08.30 - 09.00 **F. Meloni**
Applicazioni della diagnostica molecolare in pneumologia

Dimostrazioni teorico pratiche delle seguenti metodiche:

- 09.00 - 11.00 **A. Bulgheroni, M. Zorzetto**
• Estrazione di RNA e DNA da campioni biologici con particolare riferimento a campioni respiratori
• PCR ed RT-PCR
- 11.00 - 11.30 Coffee break
- 11.30 - 13.30 **M. Gramegna, D. Stangalini**
• RFLP per l'identificazione di mutazioni nell'amplificato
• Sequenziamento
- 13.30 - 14.30 Colazione di lavoro
- 14.30 - 15.30 Discussione

Istruttori:

F. Meloni, A. Bulgheroni, M. Zorzetto
(Clinica Malattie Respiratorie, Pavia)

M. Gramegna, D. Stangalini
(Assistenza tecnica di: CLONIT SRL, Milano)

Partecipanti:

Il workshop è aperto a 30 partecipanti selezionati attraverso il loro curriculum di studi.

Il Progetto Genoma Umano, iniziato ufficialmente il 1° Ottobre 1990, prevede che alla sua conclusione, al momento ipotizzata per il 2003, sia disponibile la completa sequenza delle basi del DNA che costituiscono il genoma stesso, con localizzazione degli oltre 50.000 geni contenuti. La mappatura genetica, iniziata nell'ultimo scorcio di questo millennio, consentirà perciò al prossimo

di esordire con una nuova visione dei principali concetti della medicina.

Benché il Progetto Genoma Umano sia ancora lontano dalla sua conclusione, le nostre conoscenze in questo campo hanno subito comunque un significativo progresso nell'ultimo decennio e per tale motivo non ci sembra prematuro proporre un convegno nel quale una patologia venga rivisitata completamente in chiave di medicina molecolare: i dati in nostro possesso, ancorché frammentari e controversi in alcuni casi, ci permettono di scorgere una prossima rivoluzione dei concetti eziologici, patogenetici e terapeutici di molte condizioni patologiche.

Tra le varie patologie respiratorie, il capitolo delle Malattie Ostruttive si presta in modo ottimale a tale finalità. Vi sono infatti comprese condizioni, quali il Deficit Ereditario di Alfa1-Antitripsina o la Fibrosi Cistica, che soddisfano i canoni classici delle malattie ereditarie di tipo Mendeliano ed altre, come l'Asma Bronchiale o la Broncopneumopatia Cronica Ostruttiva, che, nella loro veste di disordini multifattoriali, vengono attivamente studiate, al fine di comprendere l'interazione fra fattori ambientali e fattori genetici nel determinismo dei differenti fenotipi di malattia.

Non è forse agevole per i medici che si sono formati con una visione tradizionale della medicina, e della pneumologia in questo particolare contesto, riuscire a combinare concetti classici con quelli che derivano dalle tecniche molecolari. Per questo motivo, il convegno è indirizzato in modo particolare a biologi e medici specializzandi all'inizio della loro carriera professionale e scientifica. Anche perché nel loro entusiasmo la medicina molecolare pone molte delle sue aspettative.

*Prof. Carlo Grassi / Prof. Lucio Casali
Presidenti del Convegno*

Organizzato da

Fondazione Internazionale Menarini
Clinica di Malattie dell'Apparato Respiratorio
Università degli Studi di Pavia
IRCCS Policlinico S. Matteo - Pavia

Con il patrocinio di

Società Italiana di Medicina Respiratoria (SIMeR)
Associazione Italiana Pneumologi Ospedalieri (AIPO)
Società Italiana di Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica (SIBioC)
Società Italiana di Medicina Molecolare (SIMM)
Capitolo Italiano dell'American College of Chest Physicians (ACCP)

Presidenti del Convegno

Carlo Grassi e Lucio Casali
Clinica di Malattie dell'Apparato Respiratorio
Università degli Studi
IRCCS Policlinico S. Matteo - Pavia

Comitato Scientifico della Serie Menarini su Incontri di Biologia Molecolare in Medicina

G. Fiorelli, S. Gorini, G. Romeo, P.J. Schwartz, L. Casali

Segreteria Scientifica

Convegno *Biologia Molecolare e Genetica delle Malattie Respiratorie Ostruttive*

Maurizio Luisetti
Laboratorio di Biochimica e Genetica
Clinica di Malattie dell'Apparato Respiratorio
IRCCS Policlinico San Matteo
Università degli Studi di Pavia

Via Taramelli, 5 - 27100 PAVIA
Tel. 0382 423131
Fax 0382 502269
E-mail: luisetti@telnetwork.it

Workshop *Biologia Molecolare nella Diagnosi Clinica*

Federica Meloni
Clinica di Malattie dell'Apparato Respiratorio
IRCCS Policlinico San Matteo
Università degli Studi di Pavia
Via Taramelli, 5 — 27100 PAVIA
Tel. 0382 422704
Fax 0382 422267
E-mail: meloni@telnetwork.it

Segreteria Organizzativa

Centro di Cultura Scientifica "A. Volta"
Villa Olmo
Via Cantoni, 1
22100 COMO
Tel. 031 579812 / 13
Fax 031 573395
E-mail: congress@icil64.cilea.it
