

INFORMAZIONI UTILI

Segreteria Scientifica

Livia Garavelli

E-mail: livia.garavelli@ausl.re.it

Maria Elisabeth Street

E-mail: mariaelisabeth.street@ausl.re.it

Segreteria Organizzativa

Chiara Beggi - Servizio Sviluppo Risorse Umane

Tel 0522 295947 - E-mail: chiara.beggi@ausl.re.it

Modalità di iscrizione

Per partecipare è necessario iscriversi on line tramite il Portale GRU della Regione Emilia-Romagna, seguendo le indicazioni disponibili nella news del corso sul sito www.ausl.re.it, sezione Eventi e Congressi, entro il 28 febbraio 2019.

Accreditamento E.C.M.

Crediti E.C.M. richiesti per Medico Chirurgo (tutte le specializzazioni), Biologo (tutte le specializzazioni) e Tecnico sanitario di laboratorio biomedico. Il rilascio della certificazione è subordinato alla partecipazione all'intero programma formativo. Sono stati richiesti 7 Crediti E.C.M.

Sede del Corso

Auditorium CORE, Arcispedale Santa Maria Nuova
Viale Risorgimento, 80 - Reggio Emilia

Da Stazione ferroviaria: bus n. 1 direzione "Ospedali" oppure linea H minibus. Scendere alla fermata dell'ASMN.

Da Stazione AV Mediopadana: Bus n° 5 direzione Rivalta PEEP. Scendere a "Spallanzani". Oppure Bus o navetta diretti alla Stazione ferroviaria.

In auto: Autostrada A1, uscita Reggio Emilia. Seguire le indicazioni Ospedale.

Informazioni Alberghiere

Consultare il sito ufficiale di informazione turistica del Comune di RE <http://turismo.comune.re.it/it/ospitalita/dove-dormire>

MODERATORI

Maria Francesca Bedeschi - Medico Genetista - Genetica Medica, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Sergio Bernasconi - Medico Pediatra - Professore Ordinario di Pediatria, Università di Parma, in quiescenza

Maria Marinelli - Biologa Genetista - Direttore f.f. Laboratorio di Genetica, Arcispedale Santa Maria Nuova, AUSL-IRCCS RE

Marzia Pollazzon - Medico Genetista - SSD di Genetica Medica, Arcispedale Santa Maria Nuova, AUSL-IRCCS RE

Simonetta Rosato - Medico Genetista - SSD di Genetica Medica, Arcispedale Santa Maria Nuova, AUSL-IRCCS RE

Marco Seri - Medico Genetista - Professore Ordinario di Genetica Medica, Università di Bologna - Direttore UO di Genetica Medica, Policlinico S Orsola Malpighi, Bologna

Romano Tenconi - Medico Pediatra e Genetista - Professore Ordinario di Genetica Medica, Università di Padova, in quiescenza

RELATORI

Stefano Giuseppe Caraffi - Biologo - SSD di Genetica Medica, Arcispedale Santa Maria Nuova, AUSL-IRCCS RE

Stefano Cianfarani - Medico Pediatra - Professore di Pediatria Università Tor Vergata, Roma - Responsabile Centro di Riferimento per il Diabete tipo 1, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma - Presidente SIEDP

Francesca Cirillo - Biologa - SOS di Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica, Arcispedale Santa Maria Nuova, AUSL-IRCCS RE

Olivera Djuric - Medico MSc in Epidemiologia - Epidemiologia, AUSL-IRCCS RE

Livia Garavelli - Medico Pediatra e Genetista - Responsabile SSD di Genetica Medica, Arcispedale Santa Maria Nuova, AUSL-IRCCS RE

Giancarlo Gargano - Medico Neonatologo - Direttore Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, Arcispedale Santa Maria Nuova - Direttore del Dipartimento Materno-Infantile, AUSL-IRCCS RE

Sara Giangiobbe - Medico Genetista - SSD di Genetica Medica, Arcispedale Santa Maria Nuova, AUSL-IRCCS RE

Francesca Grati - Biologa Genetista - Direttore Ricerca e Sviluppo TOMA, Advanced Biomedical Assay, Busto Arsizio, Varese

Ivan Ivanovski - Medico - SSD di Genetica Medica, Arcispedale Santa Maria Nuova, AUSL-IRCCS RE

Pietro Lazzeroni - Medico Pediatra - SOS di Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica, Arcispedale Santa Maria Nuova, AUSL-IRCCS RE

Cinzia Magnani - Medico Neonatologo e Genetista - Professore Associato di Pediatria Università di Parma - Direttore SC di Neonatologia Ospedale Maggiore, Parma, in quiescenza

Isabella Mammi - Medico Genetista - UO di Genetica Medica, Ospedale di Dolo, Venezia

Corrado Romano - Medico Pediatra e Genetista - Direttore UOC Pediatria e Genetica Medica, IRCCS Associazione Oasi Maria SS. Troina - Coordinatore Gruppo di Lavoro Genetica Clinica SIGU

Silvia Sassi - Medico Fisiatra - Unità di III Livello per le Gravi Disabilità dell'Età Evolutiva, Arcispedale Santa Maria Nuova, AUSL-IRCCS RE

Gioacchino Scavano - Medico Pediatra e Genetista - Direttore Genetica Medica e Direttore del Dipartimento Materno-Infantile, Azienda Ospedaliera Gaetano Rummo Benevento, in quiescenza

Maria Elisabeth Street - Medico Pediatra - Responsabile SOS Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica, Arcispedale Santa Maria Nuova, AUSL-IRCCS RE

Gabriele Trimarchi - Medico Genetista - SSD di Genetica Medica, Arcispedale Santa Maria Nuova, AUSL-IRCCS RE

Licia Turolla - Medico Genetista - Responsabile UO Genetica Medica, Azienda ULSS2 Marca Trevigiana

Valentina Zanatta - Biologa Genetista - TOMA, Advanced Biomedical Assay, Busto Arsizio, Varese

Diego Zotti - Presidente Associazione Italiana Sindrome di Mowat-Wilson

Orsetta Zuffardi - Medico Genetista - Professore Ordinario di Genetica Medica, Direttore del Dipartimento di Medicina Molecolare, Università di Pavia, in quiescenza



Incontro GdL Genetica Clinica SIGU congiunto con SIEDP

Lunedì 11 marzo 2019

ore 10.15 - 18.00

Arcispedale Santa Maria Nuova
Viale Risorgimento, 80 - Reggio Emilia
Auditorium CORE

Da un dipinto di Angelo Davoli, proprietà Fondazione Manodori



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA
Azienda Unità Sanitaria Locale di Reggio Emilia
IRCCS Istituto in tecnologie avanzate e modelli assistenziali in oncologia



PRESENTAZIONE

Le malattie genetiche, spesso caratterizzate da alterazioni dell'accrescimento, sono la principale causa di mortalità e morbilità nell'infanzia e rappresentano pertanto un problema di notevole importanza non solo scientifica, ma anche, e soprattutto, sociale.

Nell'ambito delle malattie genetiche con bassa statura le displasie scheletriche sono un gruppo di patologie rare di origine genetica che colpiscono una persona ogni 5 mila.

Sono caratterizzate da anomalie di crescita della cartilagine e dell'osso, che comportano generalmente disabilità funzionali.

Individualmente sono poco comuni ma, complessivamente, rappresentano una parte significativa delle patologie che fanno riferimento agli Ospedali e agli ambulatori pediatrici.

La diagnosi delle patologie genetiche rare e in particolare delle displasie scheletriche, in età pediatrica è spesso difficile, poiché i segni clinici hanno un esordio variabile nel tempo, le diagnosi differenziali sono molteplici e alcune delle indagini possono avere tempi di risposta relativamente lunghi.

Obiettivo di questo Incontro Congiunto è pertanto quello di condividere percorsi diagnostici e assistenziali attraverso un confronto tra specialisti di diverse discipline per migliorare la percentuale di diagnosi eziologiche e garantire un follow-up assistenziale adeguato e completo.

ABSTRACT

I casi clinici (titolo, autori, breve abstract) dovranno essere inviati via e-mail agli Animatori della prima Sessione:

E-Mail: marco.seri@unibo.it

E-Mail: mariafrancesca.bedeschi@policlinico.mi.it

E-Mail: marzia.pollazzon@ausl.re.it

E-mail: maria.marinelli@ausl.re.it

Si accettano sia casi diagnosticati e didattici che casi unknown.

PROGRAMMA

10.15

Registrazione partecipanti

10.45

Saluti di Benvenuto

Giancarlo Gargano

Gioacchino Scarano

Maria Elisabeth Street

11.00

Comunicazioni GdL Genetica Clinica

Corrado Romano

11.30

la Sessione - Casi clinici: vecchie e nuove sindromi con bassa statura e alta statura

Animatori:

Marco Seri

Maria Francesca Bedeschi

Marzia Pollazzon

Maria Marinelli

13.15

Duplicazioni di SHOX e delle regioni regolatorie limitrofe nei disturbi dello spettro autistico e condizioni dello sviluppo neurologico correlate: proposta di studio collaborativo

Valentina Zanatta

Francesca Grati

13.30 -14.30

Intervallo pranzo

Ila Sessione

Moderatori:

Romano Tenconi

Sergio Bernasconi

Simonetta Rosato

14.30

Cause genetiche di bassa statura: il sistema IGF

Stefano Cianfarani

PROGRAMMA

15.00

Dal nanismo primordiale al gigantismo
Orsetta Zuffardi

15.30

Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Camera-Genevieve type - La sintesi NANS-mediata dell'acido sialico è necessaria per lo sviluppo dell'encefalo e dello scheletro

Sara Giangiobbe

Stefano Caraffi

Licia Turolla

Isabella Mammi

16.00

Evidenze sul ruolo dell'epigenetica e proposta di studio

Maria Elisabeth Street

Francesca Cirillo

Pietro Lazzeroni

16.30

Lassità legamentosa severa distale quale aspetto clinico caratteristico delle sindromi B3GALT6- e B4GALT7-correlate

Livia Garavelli

Cinzia Magnani

Silvia Sassi

17.00

Le curve di crescita della sindrome di Mowat-Wilson

Ivan Ivanovski

Gabriele Trimarchi

Olivera Djuric

17.30

Saluto del Presidente Associazione Italiana Sindrome di Mowat-Wilson

Diego Zotti

17.45

Saluti e prossimi incontri

18.00

Questionario ECM