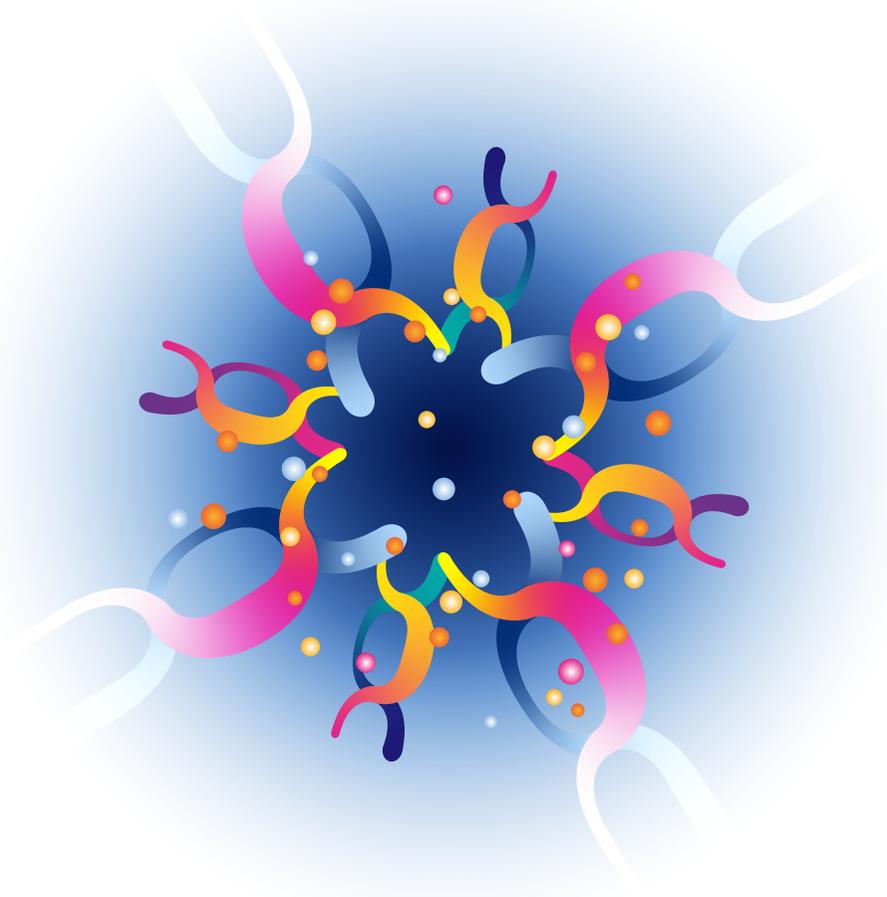


# SINDROMI GENETICHE: DALLA DIAGNOSI AL FOLLOW UP



CON IL PATROCINIO DI:

**5 Ottobre 2019**

Parlamentino Palazzo Alicorni  
Via Scossacavalli, 11- 00193 Roma



Bambino Gesù  
OSPEDALE PEDIATRICO

## **RESPONSABILI SCIENTIFICI**

---

Andrea Bartuli

*Ospedale Pediatrico Bambino Gesù Roma*

Maria Cristina Digilio

*Ospedale Pediatrico Bambino Gesù Roma*

## **RELATORI E MODERATORI**

---

Agolini Emanuele

*Ospedale Pediatrico Bambino Gesù Roma*

Baban Anwar

*Ospedale Pediatrico Bambino Gesù Roma*

Bartuli Andrea

*Ospedale Pediatrico Bambino Gesù Roma*

Buonuomo Paola Sabrina

*Ospedale Pediatrico Bambino Gesù Roma*

Cappa Marco

*Ospedale Pediatrico Bambino Gesù Roma*

Cutrerera Renato

*Ospedale Pediatrico Bambino Gesù Roma*

Dentici Maria Lisa

*Ospedale Pediatrico Bambino Gesù Roma*

Digilio Maria Cristina

*Ospedale Pediatrico Bambino Gesù Roma*

Lepri Francesca Romana

*Ospedale Pediatrico Bambino Gesù Roma*

Macchiaiolo Marina

*Ospedale Pediatrico Bambino Gesù Roma*

Mastrogiorgio Gerarda

*Ospedale Pediatrico Bambino Gesù Roma*

Mucciolo Mafalda

*Ospedale Pediatrico Bambino Gesù Roma*

Novelli Antonio

*Ospedale Pediatrico Bambino Gesù Roma*

Rinelli Martina

*Ospedale Pediatrico Bambino Gesù Roma*

Tartaglia Marco

*Ospedale Pediatrico Bambino Gesù Roma*

Ullmann Nicola

*Ospedale Pediatrico Bambino Gesù Roma*

# PROGRAMMA SCIENTIFICO

08:30 **Registrazione dei partecipanti**

09:00 **Introduzione al corso**  
*Andrea Bartuli, M.Cristina Digilio*

## **Prima sessione - Basse stature genetiche**

---

**Moderatori:** *Andrea Bartuli, Marco Cappa*

09:10 **La diagnosi e il follow up delle forme sindromiche**  
*Maria Lisa Dentici*

09:30 **La diagnosi e il follow up delle forme non-sindromiche**  
*Marco Cappa*

09:50 **La diagnosi di laboratorio**  
*Mafalda Mucciolo*

10:10 **Discussione**

## **Sindromi genetiche con discromie cutanee:**

10:20 **La diagnosi clinica e il follow up**  
*Marina Macchiaiolo*

10:40 **La diagnosi di laboratorio**  
*Francesca R. Lepri*

11:00 **Discussione**

11:10 **Coffee Break**

## **La ricerca**

**Moderatori:** *Andrea Bartuli, Antonio Novelli*

11:30 **Il laboratorio di ricerca per le sindromi genetiche**  
*Marco Tartaglia*

12:00 **Discussione**

## **Esercitazioni**

12.15 **Un dettaglio... una sindrome**  
*M.Cristina Digilio*

13.00 **Lunch**

## **Seconda sessione - Sindromi genetiche con iperlassità legamentosa**

---

**Moderatori:** *Andrea Bartuli, Renato Cutrera*

14:00 **La diagnosi clinica**  
*P. Sabrina Buonuomo, Gerarda Mastrogiorgio*

14:20 **Il follow up**  
*Anwar Baban*

14:40 **La diagnosi di laboratorio**  
*Emanuele Agolini*

15:00 **Discussione**

## **Le discinesie ciliari**

15:10 **Sospetto clinico e patologia respiratoria**  
*Nicola Ullmann*

15:30 **Coinvolgimento extrarespiratorio**  
*M. Cristina Digilio*

15.50 **Il punto sulla diagnosi del laboratorio di genetica**  
*Martina Rinelli*

16.10 **Discussione**

16:20 **Verifica finale di apprendimento**

17.00 **Chiusura dei lavori**

## NOTE

---

---

**Le sindromi genetiche** costituiscono un'area specialistica della pediatria e una parte consistente del carico assistenziale dei Pediatri Ospedalieri e di Libera Scelta. Le relazioni tratteranno delle novità in tema di aspetti clinici, diagnosi di laboratorio, protocolli di follow up di alcune fra le più frequenti sindromi genetiche, partendo da sintomi di comune osservazione quali basse stature, discromie cutanee, iperlassità legamentosa e patologie respiratorie.

## INFORMAZIONI GENERALI

---

### ISCRIZIONI

È necessario effettuare l'iscrizione on-line su:

<http://formazione.ospedalebambinogesu.it/>

Saranno accettate le prime **30 iscrizioni**.

### EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA (ECM)

Al corso sono stati assegnati **6.6 crediti formativi per tutte le figure professionali**. Il rilascio dei crediti è subordinato all'effettiva presenza del partecipante all'intero evento formativo, verificata attraverso la registrazione manuale (firma entrata/uscita), alla compilazione del questionario sulla soddisfazione dell'evento e al superamento della prova pratica prevista.

### SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

Servizio Eventi Formativi ECM, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

Piazza S. Onofrio, 4 - 00165 Roma

Tel: 06/6859-2290-4864-2411-3768 - Fax: 06/6859.2443

congressi@opbg.net - [www.formazione.ospedalebambinogesu.it](http://www.formazione.ospedalebambinogesu.it)

### OBBIETTIVO FORMATIVO

3 - Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura



**OPBG IRCCS**  
**Provider 784**

