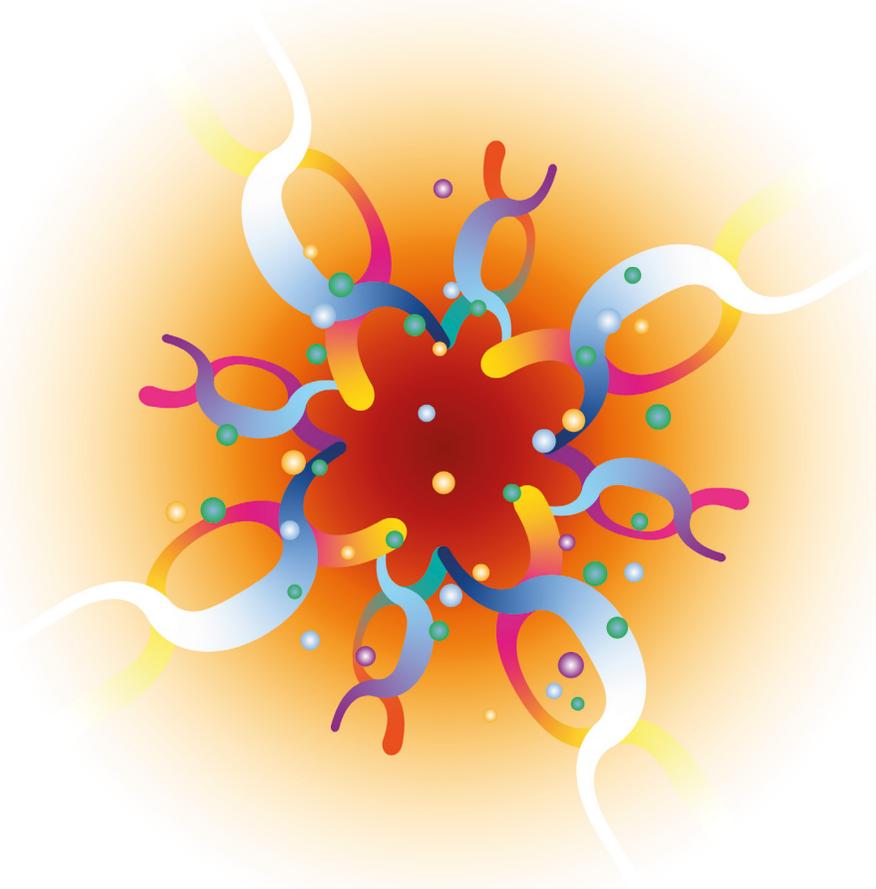


SINDROMI GENETICHE: DALLA DIAGNOSI AL FOLLOW UP



21 Marzo 2020

Aula Salviati
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
Piazza S. Onofrio, 4 - 00165 Roma



European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases

Network
Intellectual Disability
and Congenital
Malformations (ERN ITHACA)



Bambino Gesù
OSPEDALE PEDIATRICO

RESPONSABILI SCIENTIFICI

Bartuli Andrea	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù</i>
Digilio Maria Cristina	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù</i>

FACULTY

Agolini Emanuele	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù</i>
Baban Anwar	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù</i>
Bartuli Andrea	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù</i>
Buonuomo Paola Sabrina	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù</i>
Cappa Marco	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù</i>
Cutrera Renato	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù</i>
Dentici Maria Lisa	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù</i>
Digilio Maria Cristina	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù</i>
Lepri Francesca Romana	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù</i>
Macchiaiolo Marina	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù</i>
Mastrogiorgio Gerarda	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù</i>
Mucciolo Mafalda	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù</i>
Novelli Antonio	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù</i>
Rinelli Martina	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù</i>
Tartaglia Marco	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù</i>
Ullmann Nicola	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù</i>

PROGRAMMA SCIENTIFICO

08:30 Registrazione dei partecipanti

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

Prima sessione

Moderatori: *Andrea Bartuli, Marco Cappa*

Basse stature genetiche

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

Moderatori: *Andrea Bartuli, Renato Cutrera*

Sindromi genetiche con iperlassità legamentosa

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

Non sono previsti uditori. Per partecipare è necessario effettuare l'iscrizione on-line su:

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

Saranno accettate le prime **40 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 di valutazione dell'evento e al superamento della prova di apprendimento. Al termine dell'attività formativa verrà rilasciato on line l'attestato di partecipazione, mentre il certificato ECM sarà scaricabile on line se il test avrà esito positivo.

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

OBBIETTIVO FORMATIVO

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



**OPBG IRCCS
Provider 784
N. Evento**