

# APPROCCIO AL BAMBINO AFFETTO DA MALATTIA GENETICA RARA: “VECCHIE” e “NUOVE” SINDROMI CROMOSOMICHE

## PROGRAMMA

08.30 Registrazione dei partecipanti

09.00 Introduzione al corso: **Andrea Bartuli, MariaCristina Digilio**

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

Introduzione

9.10-9.30 **Bruno Dallapiccola** : Riflessioni introduttive

### Le sindromi classiche

9.30-9.50 La sindrome Down **Diletta Valentini**

9.50-10.10 La sindrome da Delezione 22q11.2 (DiGeorge/VCF) **Caterina Cancrini**

“Reversal syndromes”

10.10-10.30 Delezione 7q11.23 (sindrome Williams) / Duplicazione 7q11.23: Aspetti clinici

**Maria Lisa Dentici, Rossella Capolino**

10.30-10.50 Delezione 7q11.23 (sindrome Williams) / Duplicazione 7q11.23: Aspetti neuropsichiatrici

**Paolo Alfieri**

10.50-11.10 Le altre “Reversal syndromes” **Maria Cristina Digilio**

### Novità dal laboratorio

11.10-11.30 La mappatura ottica del genoma **Viola Alesi**

11.30-11.50 Definizione di nuove sindromi: Le “CNOTpathies” **Marcello Niceta**

11.50-12.10 Le anomalie cromosomiche e la slatentizzazione di patologie autosomiche recessive

**Francesca Lepri**

12.10-12.20 Discussione

12.20-13.00 Pausa

### Geni inclusi in regioni cromosomiche “critiche”

13.00-13.20 Le sindromi cromosomiche che includono “geni critici” **Lorenzo Sinibaldi**

13.20-13.40 Il gene TBX1 e il cuore **Marta Unolt**

13.40-14.00 Ring 22 e gene SHANK3 **Maria Cristina Roberti**

14.00-14.20 I cromosomi e i geni per la cardiogenetica evolutiva **Anwar Baban**

14.20-14.40 Patologie cromosomiche e Reti Europee; ERN ITHACA **Davide Vecchio**

14.40-15.00 Discussione

15.00-15.30 Verifica finale di apprendimento

15.40 Chiusura dei lavori

**Responsabili Scientifici: Andrea Bartuli; Maria Cristina Digilio**



### INFORMAZIONI GENERALI

#### Data e sede:

6 marzo 2024 – Auditorium Valerio Nobili

Evento n. 406470

#### Iscrizioni:

Saranno accettate le prime 60 iscrizioni. E' **obbligatorio** effettuare l'iscrizione on-line su: <http://www.formazione.ospedalebambinogesu.it/> entro il giorno prima della data di inizio dell'evento.

Inserire il codice di riscatto riservato al personale interno dell'Ospedale, nell'apposita sezione CODICI visibile in "IL MIO PANNELLO".

Una volta riconosciuto il codice, cliccare sul pulsante "RISCATTA" per ultimare l'iscrizione all'evento. In caso di esaurimento posti contattare la Segreteria Organizzativa.

**Obiettivo Formativo:** documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura (3).

#### Educazione Continua in Medicina (ECM)

Al Corso sono stati assegnati n. 6 crediti formativi per tutte le figure professionali

1. E' **obbligatoria l'iscrizione tramite riscatto del codice**, coloro che non saranno presenti in piattaforma con regolare iscrizione, non potranno accedere al corso e non avranno pertanto diritto ai crediti ECM;
2. Il rilascio dei crediti è subordinato all'effettiva presenza del partecipante all'intero evento formativo;
3. Per l'assegnazione dei crediti, è necessario **compilare il questionario on line sulla soddisfazione dell'evento** e superare la prova di **valutazione finale prevista**.

#### SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

Servizio Eventi Formativi Educazione Continua in Medicina

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

P.zza S. Onofrio, 4 00165 Roma

Tel. 06/68592290-4864-2411-3154-4758 Fax: 06/68592443

E-mail: [congressi@opbg.net](mailto:congressi@opbg.net); [www.ospedalebambinogesu.it](http://www.ospedalebambinogesu.it)

