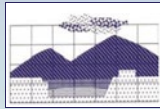


Con il Patrocinio di



Registro Campano Difetti Congeniti



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI NAPOLI  
FEDERICO II

# VII Corso di formazione in GENETICA MEDICA



**15/17**  
**DICEMBRE**  
**2021**



**FAD Sincrona**  
**erogata in modalità**  
**WEBINAR**

# R A Z I O N A L E

Le malattie genetiche sono patologie rare e spesso complesse, per questo è fondamentale un approccio assistenziale globale e multidisciplinare. La diagnosi clinica consente di proporre percorsi assistenziali e terapie di supporto ma non terapie specifiche. I progressi e le applicazioni delle nuove tecnologie hanno consentito di definire la diagnosi etiologica, quindi genetica in moltissime condizioni già note e di identificare nuove malattie dovute a nuovi geni o a geni già noti.

La conoscenza della storia naturale delle singole condizioni ha favorito un miglior approccio assistenziale e un follow-up mirato. La conoscenza dei meccanismi etiopatogenetici ha ridotto drasticamente il ritardo della diagnosi e dell'inizio di una terapia specifica in molte malattie, ma soprattutto favorito progetti di ricerca avanzati di nuove e più efficaci terapie in ambito internazionale. L'evolversi tumultuoso delle conoscenze ha prodotto, inoltre, l'avvio di percorsi di screening sia in epoca prenatale che postnatale, progressi notevoli nel campo della medicina fetale e della riproduzione umana con diffusione delle tecniche di diagnosi preimpianto. L'esigenza di formazione continua nel campo della genetica medica è avvertita sia da medici e biologi operanti nel campo, ma anche da specialisti di ogni branca medica e non meno dai medici e pediatri di famiglia. Questo Corso ormai alla VII edizione si propone di offrire una preziosa occasione di discussione e confronto diretto con esperti riconosciuti su diversi temi: nuovi approcci diagnostici, screening prenatale, medicina della riproduzione, disturbi del neurosviluppo, malattie metaboliche ereditarie.

Obiettivo del corso è garantire una formazione e un aggiornamento continuo sulle malattie genetiche, sensibilizzando sia medici dell'area delle cure primarie che tutti gli specialisti d'organo a svolgere un ruolo attivo nella presa in carico globale dei pazienti, diventando riferimento delle famiglie così come le strutture ospedaliere e universitarie.

I partecipanti saranno coinvolti negli aspetti gestionali di ordine pratico del corretto percorso diagnostico-terapeutico, nonché delle attività di follow-up e sulle implicazioni di carattere clinico ed economico dell'innovazione tecnologica sia diagnostica che terapeutica.

# P R O G R A M M A

## 15 DICEMBRE

14.30 Saluti di benvenuto

Introduzione al Corso: **Achille Iolascon, Gioacchino Scarano**

### PRIMA SESSIONE

#### NGS in Genetica Clinica

14.40 NGS e gestione del paziente

**Sabrina Giglio**

15.00 Vantaggi e non dello screening prenatale

**Baran Bayindir**

15.20 NIPT: test diagnostico, siamo pronti?

**Antonio Novelli**

### SECONDA SESSIONE

#### Medicina della Riproduzione

Moderatore: **Fortunato Lonardo**

15.50 Infertilità femminile

**Carlo Alviggi**

16.10 Infertilità maschile

**Liborio Stuppia**

16.30 La diagnosi preimpianto nelle anomalie cromosomiche e nelle malattie mendeliane

**Daniela Zuccarello**

### TERZA SESSIONE

#### Lettura magistrale

16.50 Introduzione: **Achille Iolascon**

Il raro, il comune ed il rischio

**Orsetta Zuffardi**

17.30 Chiusura lavori

**16 DICEMBRE**

**QUARTA SESSIONE Screening neonatale e del portatore**

Moderatore: **Gioacchino Scarano**

- |       |   |                               |
|-------|---|-------------------------------|
| 14.30 | Screening neonatale esteso  | <b>Margherita Ruoppolo</b>    |
| 14.55 | Screening neonatale di SMA: risultati                               | <b>Danilo Tiziano</b>         |
| 15.20 | Screening del portatore<br>(Expanded Carrier Screening): dove siamo | <b>Francesca Romana Grati</b> |

**QUINTA SESSIONE Malattie Metaboliche**

Moderatore: **Roberto Della Casa**

- |       |                        |                                  |
|-------|------------------------|----------------------------------|
| 15.35 | Le Mucopolisaccaridosi | <b>Daniela Concolino</b>         |
| 16.00 | La Malattia di Pompe   | <b>Giancarlo Parenti</b>         |
| 16.25 | La Malattia di Gaucher | <b>Maria Domenica Cappellini</b> |
| 16.50 | La Malattia di Fabry   | <b>Antonio Pisani</b>            |
| 17.30 | Chiusura lavori        |                                  |

**17 DICEMBRE**

**SESTA SESSIONE    Disturbi del neurosviluppo**

Moderatore: **Brunella Franco**

- 14.30 I disturbi del neurosviluppo: percorso clinico diagnostico
- 14.55 Geni e neurosviluppo
- 15.20 Neurosviluppo e disturbi psichiatrici

**Carmela Bravaccio**  
**Maria Giuseppina Miano**  
**Massimo Gennarelli**

**SETTIMA SESSIONE    Patologie multifattoriali**

Moderatori: **Fulvio Zullo, Matteo Della Monica**

- 15.50 Richiedere ed interpretare le indagini per la trombofilia
- 16.10 Richiedere ed interpretare le indagini in oncologia dell'adulto
- 16.30 Richiedere ed interpretare le indagini in oncologia pediatrica
- 16.50 Richiedere ed interpretare le indagini in casi di poliabortività

**Maurizio Margaglione**  
**Maurizio Genuardi**  
**Antonella Gambale**  
**Fulvio Zullo**

- 17.10 Discussione generale e chiusura del corso
- 17.30 Chiusura lavori

# I N F O R M A Z I O N I

**Direttori del Corso:** Achille Iolascon, Gioacchino Scarano

**Comitato Scientifico:** Achille Iolascon, Matteo Della Monica, Fortunato Lonardo, Gioacchino Scarano, Fulvio Zullo

**Segreteria Scientifica:** Antonella Gambale

## Faculty

Carlo Alviggi	(Napoli)	Fortunato Lonardo	(Benevento)
Baran Bayindir	(Lovanio - Belgio)	Maurizio Margaglione	(Foggia)
Carmela Bravaccio	(Napoli)	Maria Giuseppina Miano	(Napoli)
Maria Domenica Cappellini	(Milano)	Antonio Novelli	(Roma)
Daniela Concolino	(Catanzaro)	Giancarlo Parenti	(Napoli)
Roberto Della Casa	(Benevento)	Antonio Pisani	(Napoli)
Matteo Della Monica	(Napoli)	Margherita Ruoppolo	(Napoli)
Brunella Franco	(Napoli)	Gioacchino Scarano	(Benevento)
Antonella Gambale	(Napoli)	Liborio Stuppia	(Chieti)
Massimo Gennarelli	(Brescia)	Daniela Tiziano	(Roma)
Maurizio Genuardi	(Roma)	Daniela Zuccarello	(Padova)
Sabrina Giglio	(Cagliari)	Orsetta Zuffardi	(Pavia)
Francesca Romana Grati	(Busto Arsizio Va)	Fulvio Zullo	(Napoli)
Achille Iolascon	(Napoli)		

**Info Congressuali:** La quota di iscrizione è di € 50,00 + iva 22%

**Modalità di iscrizione:** collegarsi al sito [mgmcongress.org](http://mgmcongress.org), in home page cliccare sulla locandina dell'evento, sulla pagina che si aprirà, cliccare sul pulsante rosso **ISCRIVITI** e seguire la procedura.



Il corso rientra nel programma di Educazione Continua in Medicina 2021 del Ministero della Salute.

Il Corso è accreditato per Medici Chirurghi (tutte le specialità); Biologi, Tecnici sanitari di laboratorio biomedico

Obiettivo del Corso: Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica, ivi incluse le malattie rare e la medicina di genere

**Requisito per la concessione dei crediti è la frequenza al 90% delle ore di formazione.**

Il Corso, riferimento n° 1126 - 335659, edizione 1, eroga 13,5 crediti formativi

**Metodologia Didattica:** La partecipazione al webinar prevede una preventiva registrazione alla piattaforma [www.fadmgmcongress.com](http://www.fadmgmcongress.com). La registrazione avverrà seguendo le indicazioni fornite in Homepage.

Si consiglia di effettuare la registrazione alla piattaforma in anticipo rispetto alla data dell'evento.

Per partecipare al webinar collegarsi alla piattaforma [www.fadmgmcongress.com](http://www.fadmgmcongress.com) agli orari prestabiliti dal programma, cliccando sulla locandina dell'evento ed inserendo le credenziali generate dalla registrazione.

Questa operazione garantirà l'accesso all'aula virtuale nella quale i partecipanti assisteranno alle relazioni ed ai quali sarà garantito un livello di interazione con i Relatori, sottoponendo attraverso la funzione "Chat" domande e quesiti ai Relatori..

Il supporto utilizzato per l'erogazione del webinar è **ZOOM**.

Si consiglia di scaricare l'applicazione preventivamente alla data dell'evento.

## Provider & Segreteria Organizzativa



MGM Congress Srl  
Traversa Pietravalle, 12 - 80131 Napoli  
Telefono +39 081 5454285 - Fax +39 081 5465507  
[info@mgmcongress.org](mailto:info@mgmcongress.org) - [mgmcongress.org](http://mgmcongress.org)

