



## **RIUNIONE DEL GDL DI CITOGENETICA-OMICA: FACCIAMO IL PUNTO DELLA SITUAZIONE!**

**ROMA, 28 MARZO 2019**

**Ospedale Pediatrico del Bambino Gesù'**

**(Viale di San Paolo,15)**

### **PROGRAMMA**

11:00-11:20 Benvenuto e aggiornamento del GdL circa il programma triennale (Grati FR)

Moderatori: Grati FR e Novelli A

11:20-11:40 Esperienza del Bambino Gesù con il sequenziamento dei geni per le RASopatie in diagnosi prenatale in casi con cariotipo normale, array normale e segni ecografici indicativi (A Novelli)

11:40-12:00 Revisione delle linee guida e raccomandazioni internazionali per la consulenza pre-test per NIPT (FR Grati)

12:00-12:20 Revisione delle linee guida, raccomandazioni ed esperienze internazionali per la gestione della diagnosi citogenetica pre- e post-natale dopo risultati ad alto rischio per aneuploidie e microdelezioni tramite NIPT (Gueneri S - Rosamaria Silipigni)

12:20-12:40 Revisione delle linee guida, raccomandazioni ed esperienze internazionali per la gestione della diagnosi prenatale in gravidanze ottenute dopo trasferimento di embrioni euploidi e a mosaico dopo PGS/PGT-A per aneuploidie su trofoblasto (D Zuccarello)

12:40-13:00 Discussione – Valutazione di disegno di raccolta multicentrica dei risultati degli array prenatali (con eventuali follow-up dei test per RASopatie, se eseguiti) per la determinazione della DR aggiuntiva in popolazioni ad alto rischio e basso rischio

13:00-14:00 Quick lunch

Moderatori: G Scarano e D Zuccarello

14:00-14:20 Revisione delle linee guida e raccomandazioni internazionali per la rivalutazione delle varianti CNV-VOUS a distanza nel tempo (Fichera M)

14:20-14:40 Revisione delle linee guida e raccomandazioni internazionali per l'applicazione dell'Expanded Carrier Screening (Capalbo A)

14:40-15:00 Discussione – condivisione delle esperienze dei centri riguardo gli argomenti trattati e riguardo l'utilizzazione del NGS degli esomi per la rilevazione delle CNVs

Moderatori: D Giardino e S Stioui

15:00-15:30 Update su Linee guida/raccomandazioni di citogenetica-genomica oncomacologica (Stioui S)

15:30-16:00 Aggiornamenti su Linee Guida nazionali e internazionali di citogen-etica/-omica in ambito costituzionale (Giardino D)

16:00-16:20 Discussione

16:20-16:30 Chiusura dei lavori

## INFORMAZIONI GENERALI

### SEDE

**Auditorium dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, sede di San Paolo fuori le Mura  
(Viale Ferdinando Baldelli, 38 – Roma)**

#### Come arrivare:

##### Con la Metropolitana:

Linea B (partenza **stazione Termini**) scendere alla fermata "**Basilica di San Paolo**"; uscita lato "Ostiense"; quindi proseguire per circa 3 minuti a piedi fino alla sede dell'Auditorium in **Viale Ferdinando Baldelli, 38**

##### In automobile:

- dal Grande Raccordo Anulare: uscita 28 prendere via Ostiense direzione Roma centro (riferimento Basilica di San Paolo) viale di San Paolo 15, c'è un parcheggio in Ospedale direttamente oppure nei dintorni

##### Dall'aeroporto di Fiumicino:

- prendere il treno "Leonardo Express" fino alla Stazione Termini;
- prendere la metropolitana linea B (direzione Laurentina) con fermata alla Basilica di San Paolo;
- proseguire a piedi per circa 300 metri (3 minuti circa) fino alla sede Auditorium in **Viale Ferdinando Baldelli, 38**

prendere un Taxi per Viale F. Baldelli 38

PER ISCRIVERSI

[www.biomedica.net](http://www.biomedica.net)