



Provider: SIGU 877

**CORSO FAD ASINCRONO
PROPOSTO DAL GDL DI GENETICA MOLECOLARE**

**RILEVANZA DELLA DIAGNOSI MOLECOLARE E DELLA SUA QUALITÀ PER CONSULENZA
GENETICA, FOLLOW-UP E TERAPIA DEL PAZIENTE.**

26 OTTOBRE 2021 – 27 DICEMBRE 2021

Responsabile Scientifico: Prof.ssa Silvia Russo

RAZIONALE

La diagnosi molecolare è diventata in questi ultimi anni sempre più determinante non solo per definire o confermare la malattia che affligge un paziente e delinearne l'espressività clinica, ma anche per indirizzare le scelte di follow-up e le opzioni terapeutiche. L'evoluzione delle tecnologie, sia per quanto riguarda lo studio delle patologie da espansione di triplette, sia l'identificazione di varianti patogeniche (classe 4 e 5) in geni candidati permette di raggiungere una diagnosi definitiva in una percentuale in progressiva espansione di pazienti. Tale scenario offre ai pazienti importanti possibilità quali ad es la diagnosi prenatale preimpianto per una donna che sa di essere portatrice di una premutazione X fragile, piuttosto che approcci farmacologici mirati in presenza di mutazioni specifiche nel gene CFTR. Tuttavia, a fronte dei progressi nelle conoscenze teoriche e tecnologiche, si riscontra nella pratica quotidiana e nell'esperienza dei genetisti preposti ai controlli di qualità nazionali/internazionali, la presenza di laboratori in cui il test viene finalizzato ad esigenze di profitto, a discapito della qualità. Le ricadute sono purtroppo negative, talvolta irreparabili, per il paziente e la famiglia e per la Società scientifica cardine nel settore. Il nostro obiettivo è rimettere al centro la diagnosi molecolare, come strumento al servizio del paziente, strumento che ha la possibilità ed il dovere di "fare la differenza"

PROGRAMMA

FIBROSI CISTICA

CFTR diagnosi molecolare, dati consolidati e sviluppi futuri
Manuela Seia (IRCCS Fondazione Policlinico- Milano)

Come sta cambiando la fibrosi cistica e come cambierà
Carlo Castellani (IRCCS Giannina Gaslini-Genova)

Strategie terapeutiche personalizzate in fibrosi cistica
Nicoletta Pedemonte (IRCCS Giannina Gaslini-Genova)



LA SINDROME DI GORLIN, DIAGNOSTICA MOLECOLARE E GESTIONE CLINICA

Diagnostica molecolare

Lorenza Pastorino (Università di Genova IRCCS Ospedale Policlinico San Martino, Genova)

Gestione clinica

William Bruno (Università di Genova IRCCS Ospedale Policlinico San Martino, Genova)

DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE

Aspetti clinici della Distrofia Muscolare di Duchenne

Angela Berardinelli (IRCCS Fondazione Istituto Neurologico C. Mondino, Pavia)

Dal fenotipo al genotipo, e ritorno: la diagnosi genetica della DMD e sue implicazioni in terapia

Alessandra Ferlini (Università degli Studi di Ferrara)

Terapie innovative

Elena Pegoraro (Università degli Studi di Padova)

DISTROFIA MIOTONICA

Distrofie Miotoniche: una diagnosi molecolare semplice?

Annalisa Botta (Università Tor Vergata - Roma)

Diagnosi clinica e follow-up nei pazienti con Distrofie Miotoniche

Prof. Roberto Massa (Università Tor Vergata - Roma)

Innovative therapeutic approaches for Myotonic Dystrophies

Prof. Ruben Artero (University of Valencia)

COREA DI HUNTINGTON

Malattia di Huntington: La diagnosi molecolare

Alessandro De Luca (Istituto CSS-Mendel - Roma)

Malattia di Huntington: la clinica e il counseling

Sabrina Maffi (Istituto CSS-Mendel - Roma)

Malattia di Huntington: dalla ricerca genetica alla terapia

Ferdinando Squitieri (Istituto CSS-Mendel - Roma)

PATOLOGIE DEL GENE FMR1

Sindrome X Fragile e patologie associate a premutazione: strategia per una accurata diagnosi molecolare

Marina Grasso (IRCCS Istituto Giannina Gaslini- Genova)



Diagnosi clinica e follow up delle patologie X fragile alla luce una diagnostica molecolare accurata
Alessandra Murgia (Università di Padova)

PGT per FRAXA: una diagnosi indiretta
Daniela Zuccarello (Università di Padova)

INFORMAZIONI GENERALI

Modalità di partecipazione

Iscrizione gratuita. Possono partecipare i soci SIGU in regola con la quota 2021

Categorie accreditate: Biologo, Medico Chirurgo, Tecnico Sanitario Laboratorio Biomedico

Discipline accreditate: Genetica Medica – Laboratorio di Genetica Medica . Dermatologia e venereologia, Neonatologia, Neurologia, Neuropsichiatria infantile, Geriatria, Pediatria, Ginecologia e ostetricia, Pediatria (Pediatri di libera scelta), Malattie dell'apparato respiratorio. Oncologia

Obiettivo formativo: Appropriatelyzza delle prestazioni sanitarie, sistemi di valutazione, verifica e miglioramento dell'efficienza ed efficacia. Livelli essenziali di assistenza (LEA)

Ore di Formazione: 10

Crediti Assegnati: 15

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

Sig.ra Serena Nicosia
Biomedica srl – Via Libero Temolo 4 20126 Milano
email: serena.nicosia@biomedica.net
cell: 3357156356

ISCRIVITI

Con il contributo non condizionante di

