

# XXII CONVEGNO NAZIONALE DI GENETICA CLINICA

*Sala Italia, Centro Congressi Europa  
Università Cattolica Sacro Cuore  
Lgo F. Vito, 1  
Roma, 6-7 Marzo 2023*

*Responsabile scientifico: Marcella Zollino (Roma)*

*Società Scientifiche: SIGU, SIMGePeD, SIP, SINPIA*

*Dipartimento Scienze della Vita e Sanità Pubblica  
Sezione di Medicina Genomica  
UOS Genetica Clinica della Disabilità Intellettiva*

## 6 Marzo

## 7 Marzo

10:00 REGISTRAZIONE

10:30 SALUTI

*Preside Facoltà di Medicina e Chirurgia Antonio Gasbarrini  
Direttore Scientifico Fondazione Policlinico A.Gemelli IRCCS  
Giovanni Scambia*

**INTRODUZIONE AL CONVEGNO**

*Marco Seri, Angelo Selicorni, Marcella Zollino*

11:00-11:45 LETTURA INAUGURALE

*Moderatore: Giovanni Neri (Roma)*

*L'approccio "omico" ai disordini del neurosviluppo  
Vincenzo Nigro (Napoli)*

11:45-13:30 DISCUSSIONE DI CASI CLINICI

*Moderatori: Matteo Della Monica (Napoli) Claudio Graziano (Cesena)*

13:30-14:30 PAUSA PRANZO

14:30-17:00 SESSIONE 1

**SINDROMOLOGIA INTRAGENICA: varianti alleliche e meccanismi patogenetici alternativi determinano fenotipi differenti**  
*Moderatori: Marco Seri (Bologna), Marcella Zollino (Roma)*

14:30-15:00 Rubinstein-Taybi e CREBBP-related disorders  
*D. Milani (Milano)*

15:00-15:30 Kabuki e KMT2D-related disorders  
*M. Mariani (Como)*

15:30-16:00 Mowat-Wilson e ZEB2-related disorders  
*G. Marangi (Roma)*

16:00-16:30 CHAMP1-related disorders  
*S. Amenta (Sassari)*

16:30-17:00 CDC42-related disorders  
*S. Coppola (Roma)*

9:00-11:00 SESSIONE 2

**BAFOPATIE**

*Moderatori: Elisabetta Tabolacci (Roma), Angelo Selicorni (Como)*

9:00-9:30 Il complesso BAF nell'uomo:  
connessioni molecolari e cliniche  
*P. Prontera (Perugia)*

9:30-10:00 Coffin Siris  
*C. Romano (Catania, Troina)*

10:00-10:30 ATRX  
*A. Vaisfeld (Bologna)*

10:30-11:00 Nicolaides-Baraitser  
*N. Brunetti Pierri (Napoli)*

11:00 Coffee Break

11:30-14:00 DISCUSSIONE DI CASI CLINICI

*Moderatori: G. Battista Ferrero (Torino)  
Livia Garavelli (Reggio Emilia)*

14:00-15:00 PAUSA PRANZO

15:00-16:00 SEMINARIO

*Moderatore: Lucia Migliore (PI)  
Episignature nei disordini del neurosviluppo  
M. Tartaglia (Roma)*

16:00 Proposte future

*Moderatori: Marco Seri, Angelo Selicorni, Marcella Zollino*

16:30 Compilazione on line questionari ECM

*Quota Iscrizione al Congresso € 130; Specializzandi e dottorandi € 50*

*Segreteria operativa : [roberta.monti@unicatt.it](mailto:roberta.monti@unicatt.it)*

PROVIDER 2463

Formazione Permanente ECM, Convegni e Manifestazioni

Tel. 06.30154297 - mail: [matteo.bellati@unicatt.it](mailto:matteo.bellati@unicatt.it)

Evento accreditato ECM con 10 crediti formativi

*Comitato scientifico: Marco Seri (Bologna)*

*Angelo Selicorni (Como)*

*Marcella Zollino (Roma)*