

Segreteria Scientifica

MARIA FRANCESCA BEDESCHI

Dirigente Medico I livello
Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico
mariafrancesca.bedeschi@policlinico.mi.it
Tel. 02 5503.2150

Segreteria Organizzativa

DONATELLA MERRA

UOSD Genetica Medica
Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico
geneticamedica@policlinico.mi.it
Tel. 02 5503.2321 / 02 5503.2941

Provider

FORMAZIONE E AGGIORNAMENTO DEL PERSONALE

Fondazione IRCCS Ca' Granda
Ospedale Maggiore Policlinico Milano
Tel.: 02 5503.8327 - Fax: 02 5503.8336
e-mail: formazione@policlinico.mi.it

Modalità di iscrizione

Per l'iscrizione accedere al portale
<http://policlinico.mi.it/corsi> previa REGISTRAZIONE.

Dopo la REGISTRAZIONE è possibile iscriversi al corso.

Le iscrizioni ai corsi chiudono 5 giorni prima dell'inizio del corso.

Il termine di chiusura è tassativo e inderogabile, eventuali partecipanti non iscritti non potranno ricevere l'attestazione di presenza e i crediti ECM (se aventi diritto).

Le persone regolarmente iscritte riceveranno via mail il link alla videoconferenza. Vi invitiamo a controllare la casella Spam e, qualora non l'abbiate ricevuto, a scrivere a mariafrancesca.bedeschi@policlinico.mi.it oppure a contattare la segreteria organizzativa al numero **02 5503.2150 / 02 5503.2941**

Il link è personale e non divulgabile.

Informazioni Utili

Accreditamento ECM (Regione Lombardia) richiesto.
Per ottenere i crediti ECM è necessario partecipare al 90% della durata del corso.



Malattie rare,
quattro incontri.
Casi complessi
di genetica clinica

La Genetica Clinica nell'era genomica

Venerdì

17 settembre / 22 ottobre /
26 novembre / 17 dicembre 2021

Dalle 14.30 alle 18

Videoconferenze su piattaforma Teams



@PoliclinicoMI - www.policlinico.mi.it



Fondazione IRCCS Ca' Granda
Ospedale Maggiore Policlinico

Sistema Socio Sanitario



Razionale

L'attività clinica dei professionisti coinvolti nell'inquadramento diagnostico e nell'assistenza dei malati rari e con difetti congeniti sta affrontando profondi cambiamenti, in linea con la rapida evoluzione e i progressi delle tecniche di laboratorio e della genomica. Queste maggiori potenzialità, alla cui base vi è l'introduzione delle tecniche di sequenziamento di nuova generazione (Next Generation Sequencing, NGS), come il sequenziamento dell'intero esoma, permettono una più efficace definizione delle basi genetiche e degli aspetti clinici delle diverse malattie rare, con inevitabile impatto sulla presa in carico globale del soggetto affetto e della sua famiglia.

Il successo diagnostico di questo nuovo approccio richiede una stretta collaborazione tra specialista medico e specialista di laboratorio.

Per questi motivi nasce la proposta di questa sessione di 4 incontri di "Casi complessi di genetica clinica" dedicati all'utilizzo dell'analisi dell'intero esoma e alle sue implicazioni in ambito prenatale, neonatale-pediatico e assistenziale con uno sguardo anche alle future tecnologie omiche.

L'iniziativa nasce da un accordo tra le UUOO di Genetica Medica, Ostetricia, Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, Pediatria ad Alta Intensità di Cura, Medicina Fisica e Riabilitativa Pediatrica, Neuropsichiatria Infantile, e i Laboratori di Genetica Medica e Molecolare e il Coordinamento Laboratori di Ricerca della Fondazione Policlinico con la collaborazione del Laboratorio di Genetica Medica dell'ASST Ospedale Papa Giovanni XXIII. E' rivolta a tutti gli specialisti e alle figure professionali coinvolte nel percorso diagnostico ed assistenziale.

Obiettivi:

1. Contestualizzare l'utilizzo delle nuove tecnologie genetiche in ambito diagnostico
2. Implementare la collaborazione tra specialisti impegnati nell'inquadramento e gestione dei malati rari o con difetti congeniti
3. Aumentare l'efficacia della gestione del malato raro (in particolare nel suo percorso diagnostico)
4. Stimolare una riflessione critica sugli aspetti etici correlati all'uso delle nuove tecnologie omiche.

Programma

Venerdì 17 settembre 2021

Linee guida e indicazioni attuali dell'esoma in epoca neonatale

Moderatori: F. Mosca – F. Natacci

- 14.30 Il punto di vista del medico genetista M. F. Bedeschi
- 15.00 Il punto di vista del neonatologo L. Colombo
- 15.30 Il punto di vista del genetista di laboratorio M. Iascone
- 16.00 Presentazione di casi clinici in epoca neonatale
S. Gangi – R. Dilella – R. Villa – B. Crippa

Venerdì 22 ottobre 2021

L'utilizzo dell'esoma in epoca pediatrica: le ricadute assistenziali

Moderatori: P. Marchisio – M. F. Bedeschi

- 14.30 Il punto di vista del medico genetista D. Milani
- 15.00 Il punto di vista del pediatra esperto in malattie metaboliche F. Menni – F. Furlan
- 15.30 Il punto di vista del fisiatra M. Porro
- 16.00 Il punto di vista del neuropsichiatra infantile P. Ajmone
- 16.30 Presentazione di casi clinici in età pediatrica
E. Prada – L. Pezzani – F. Grilli

Venerdì 26 novembre 2021

Le nuove tecnologie nell'attività clinica

Moderatori: M. Seia – F. Natacci

- 14.30 Late diagnoses: curiosità o necessità? M. F. Bedeschi
- 15.00 Le ricadute sulla definizione del rischio riproduttivo
C. Cesaretti
- 15.30 Uno sguardo al futuro: il genoma, il metiloma, il trascrittoma M. Miozzo
- 16.00 Presentazione di casi clinici
V. Nicotra – G. Scuvera – R. Villa

Venerdì 17 dicembre 2021

Linee guida e indicazioni attuali dell'esoma in epoca prenatale

Moderatori: S. Gueneri – M. F. Bedeschi

- 14.30 Il punto di vista del medico genetista F. Natacci
- 15.00 Il punto di vista del ginecologo N. Persico
- 15.30 Il punto di vista del genetista di laboratorio M. Iascone
- 16.00 Presentazione di casi clinici in epoca prenatale
C. Cesaretti – G. Scuvera – V. Nicotra – G. Moresco

Relatori

AJMONE PAOLA

BEDESCHI MARIA FRANCESCA

CESARETTI CLAUDIA

COLOMBO LORENZO

CRIPPA BEATRICE LETIZIA

DILENA ROBERTINO

FURLAN FRANCESCA

GANGI SILVANA

GRILLI FEDERICO

GUERNERI SILVANA

MARCHISIO PAOLA

MENNI FRANCESCA

MILANI DONATELLA

MIOZZO MONICA

MORESCO GIADA

MOSCA FABIO

NATACCI FEDERICA

NICOTRA VALERIA

PERSICO NICOLA

PEZZANI LIDIA

PORRO MATTEO

PRADA ELISABETTA

SCUVERA GIULIETTA

SEIA MANUELA

VILLA ROBERTA

Docenti Fondazione IRCCS Ca' Granda
Ospedale Maggiore Policlinico di Milano

IASCONE MARIA

Azienda Ospedaliera Papa Giovanni XXIII Bergamo