

## SEGRETERIA SCIENTIFICA

**Prof. Giuseppe Damante**

Azienda Ospedaliero-Universitaria di Udine  
Italia

**Prof. Borut Peterlin**

Univerzitetni klinični center Ljubljana, Klinični Inštitut za  
medicinsko genetik, Ljubljana  
Slovenija

## DOCENTI E MODERATORI

**Crichiutti Giovanni** - Azienda Ospedaliero-Universitaria  
di Udine

**D'Adamo Adamo Pio** - Università di Trieste

**Damante Giuseppe** - Università di Udine

**Gasparini Paolo** - IRCCS "Burlo Garofolo" di Trieste

**Gualandi Francesca** - Azienda Ospedaliero-Universitaria  
S. Anna di Ferrara

**Lanzetta Paolo** - Università di Udine

**Lonigro Incoronata** - Università di Udine

**Malovrh Mateja Marc** - Klinični oddelek za pljučne bolezni in  
alergijo Golnik, Slovenija

**Peterlin Borut** - Univerzitetni klinični center Ljubljana, Klinični  
Inštitut za medicinsko genetik, Ljubljana, Slovenija

**Pusiol Anna** - Università di Udine

**Ravazzolo Roberto** - Università di Genova

**Rijavec Matija** - Klinični oddelek za pljučne bolezni in allergia  
Golnik, Slovenia

**Salviati Leonardo** - Università di Padova

**Savoia Anna** - IRCCS "Burlo Garofolo" di Trieste

**Tomat Micaela** - Azienda Ospedaliero-Universitaria di Udine

## DESTINATARI ECM

- \* Medici chirurghi (Allergologia ed Immunologia Clinica, Endocrinologia, Gastroenterologia, Genetica Medica, Laboratorio di Genetica Medica, Malattie dell'Apparato Respiratorio, Medici di Famiglia, Medicina Interna, Microbiologia e Virologia, Neonatologia, Neurochirurgia, Neurologia, Neuropsichiatria Infantile, Oftalmologia, Ortopedia e Traumatologia, Otorinolaringoiatria, Pediatria, Pediatri di libera scelta, Psichiatria
- \* Biologi
- \* Infermieri
- \* Infermieri pediatrici
- \* Tecnici sanitari di laboratorio biomedico

## Criteri di assegnazione dei crediti ECM

Al fine del conseguimento dei crediti ECM si richiede:

- \* presenza in aula al 100%;
- \* firma di entrata e uscita sugli appositi fogli;
- \* compilazione della scheda di gradimento
- \* superamento della prova di apprendimento



## SLOVENIAN-ITALIAN GENETIC NETWORK

### SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

Funzione di Staff Formazione  
Azienda Ospedaliero-Universitaria di Udine

Tel. 0432-554245 Fax. 0432-554381

e-mail: [formazione@aoud.sanita.fvg.it](mailto:formazione@aoud.sanita.fvg.it)

Responsabile: **dott. Moreno Lirutti**

La partecipazione è gratuita. Si accettano iscrizioni fino ad esaurimento dei 90 posti.

Verificare la disponibilità telefonando alla Segreteria Organizzativa dal lunedì al venerdì.

La scheda d'iscrizione è scaricabile dal sito:

<http://www.ospedaleudine.it> -> Didattica e Formazione -> Formazione -> Moduli iscrizione



# LA GENETICA OGGI IN PEDIATRIA

Codice evento: 01894

Responsabili Scientifici

**Prof. Giuseppe Damante**

**Prof. Borut Peterlin**

**Udine, 28 giugno 2014**

Sala Anfiteatro

4° piano Padiglione d'ingresso

P.le S. Maria della Misericordia, 15



2007-2013

cooperazione territoriale europea  
programma per la cooperazione  
transfrontaliera

**Italia-Slovenia**

evropsko teritorialno sodelovanje  
program čezmejnega sodelovanja  
**Slovenija-Italija**



**Assegnati 5 crediti ECM**

## PRESENTAZIONE

La maggioranza di malattie dovute a difetti monogenici o ad alterazioni cromosomiche si manifesta nell'infanzia.

Una stretta collaborazione tra pediatri e genetisti è, dunque, fondamentale per la diagnosi, la valutazione dei rischi e il management della malattia. Nel campo della genetica, negli ultimi anni, sono avvenuti notevoli progressi; grazie ai nuovi approcci tecnologici, le possibilità d'identificazione di alterazioni genetiche sono enormemente aumentate. Progressi sono stati anche ottenuti nel trattamento di malattie pediatriche a base genetica. Tutto questo quadro indica che la collaborazione tra genetica e pediatria debba essere continuamente aggiornata. Questo è lo scopo di questo corso, organizzato in seno ai progetti SIGN (Network Genetico Sloveno-Italiano). Dopo un'introduzione sulle nuove tecnologie d'analisi genetica e genomica, saranno delineati gli aspetti genetici di un ampio spettro di disturbi pediatrici.

**L'evento prevede l'utilizzo della lingua inglese nelle relazioni tenute dai docenti sloveni.**

## PROGRAMMA

9:00 Registrazione partecipanti e saluti autorità

**Prima sessione – Moderatori: G. Damante - G. Crichiutti**

9:10 Nuovi approcci diagnostici genetici in pediatria -  
**B. Peterlin**

### ONCOLOGIA

9:40 Neurofibromatosi di tipo I - **L. Salviati**

10:00 Aspetti clinici e molecolari dell'anemia di Fanconi -  
**A. Savoia**

10:40 *Pausa caffè*

**Seconda sessione – Moderatori: P. Gasparini - A. Pusiol**

### MALATTIE MONOFATTORIALI

11:00 Ossificazione ectopica e fibrodiplosia ossificante progressiva - **R. Ravazzolo**

11:20 Angioedema ereditario - **M. Rijavec**

11:40 Ipertrofia surrenale congenita - **M. Tomat**

12:00 Malattia polmonare nella fibrosi cistica - **M. M. Malovrh**

12:40 *Pausa Pranzo*

**Terza sessione – Moderatori: L. Salviati - B. Peterlin**

### DISTURBI DELLA VISTA E DELL'UDITO

14:10 Patologie oculari genetiche di interesse pediatrico -  
**P. Lanzetta**

14:30 Genetica della perdita dell'udito - **P. Gasparini**

**Quarta sessione – Moderatori: G. Damante - A. Savoia**

### NEUROGENETICA E RITARDO MENTALE

15:10 Atrofia muscolare spinale: eterogeneità genetica e medicina personalizzata - **I. Lonigro**

15:30 Genetica delle distrofie muscolari congenite: le miopatie da collagene VI - **F. Gualandi**

15:50 Genetica del ritardo mentale, vecchi attori e nuove strategie - **A. P. D'Adamo**

16:30 Verifica e conclusioni



2007-2013

cooperazione territoriale europea  
programma per la cooperazione  
transfrontaliera

**Italia-Slovenia**

evropsko teritorialno sodelovanje  
program čezmejnega sodelovanja

**Slovenija-Italija**



**Investiamo nel  
vostro futuro!**

**Naložba v vašo  
prihodnost!**

**www.ita-slo.eu**

Progetto cofinanziato dal Fondo europeo di  
sviluppo regionale

Projekt sofinancira Evropski sklad  
za regionalni razvoj