

SEGRETERIA SCIENTIFICA

Prof. Giuseppe Damante

Azienda Ospedaliero-Universitaria di Udine
Italia

Prof. Borut Peterlin

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

Pusiol Anna - Università di Udine

Ravazzolo Roberto - Università di Genova

Rijavec Matija - Klinični oddelek za pljučne bolezni in allergijo
Golnik, Slovenija

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

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 Iperproliferazione 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