PROVIDER: SIGU 877
TITOLO: CORSO FAD ITALIAN MEDICAL GENETICS ACADEMY 2024
Data: 30 aprile 2025 – 22 dicembre 2025

Obiettivo formativo: Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura (3)

Responsabile Scientifico: Prof. Achille Iolascon, Prof.ssa Brunella Franco, Dott. Sandro Banfi

CATEGORIE ACCREDITATE E DISCIPLINE

Categoria Professionali: Biologo, Medico Chirurgo, Tecnico sanitario di laboratorio biomedico

Discipline accreditate:

EMATOLOGIA; ENDOCRINOLOGIA; GASTROENTEROLOGIA; GENETICA MEDICA; MALATTIE METABOLICHE E DIABETOLOGIA; NEFROLOGIA; NEONATOLOGIA; NEUROLOGIA; PEDIATRIA; PATOLOGIA CLINICA (LABORATORIO DI ANALISI CHIMICO-CLINICHE E MICROBIOLOGIA); MEDICINA GENERALE (MEDICI DI FAMIGLIA); PEDIATRIA (PEDIATRI DI LIBERA SCELTA);

Ore di Formazione:22

Quote di partecipazione: EURO 100,00

RAZIONALE
Il corso promuove il rinnovamento e lo sviluppo culturale scientifico con contenuti didattici in Genetica Medica. Tutti i diversi aspetti della Genetica Medica saranno trattati durante questo Corso avremo relazioni su sindromologia, epatologia/gastroenterologia, oncologia, neonatologia, canalopatie, displasie ossee, neurologia e discipline di interesse della genetica medica.

Tale materiale potrebbe comunque costituire materiale prezioso per i professionisti.

SIGU Società Italiana di Genetica Umana

PROGRAMMA

NEONATOLOGIA Achille Iolascon
NGS d'urgenza Maria Iascone
Esame clinico del neonato sindromico Luigi Memo
Gene therapy per le SMA Eugenio Mercuri

PMA Paolo Gasparini
NIPGT : ultime frontiere nella PGT Antonio Capalbo
Gestione del mosaicismo Orsetta Zuffardi
Ultime frontiere NIPT Francesca Grati

ESPRESSIONE GENICA Brunella Franco
Disruption of regulatory domains as disease-causing mechanisms S. Mundlos
Modelli fisici di TAD Mario Nicodemi
Uso di transcriptomica nella diagnostica Daniele Ghezzi

VARIANTI NON CODIFICANTI E MALATTIE GENETICHE Sandro Banfi
L'interpretazione delle varianti non codificanti Tommaso Pippucci
X-linked acrogigantism (X-LAG): una TADopatia del sistema endocrino associate a duplicazioni di Xq26.3 Giampaolo Trivellin
Ruolo delle varianti non codificanti nello sviluppo dei tumori Alessandro Lasorsa

CITOGENOMICA Marco Seri
Applicazione dell'OGM (Optical Genome Mapping) per la diagnosi di riarrangiamenti strutturali cromosomici Viola Alesi
Sfide e opportunità del sequenziamento "long reads" Baran Bayndir
Interpretazione diagnostica mediante l'utilizzo di database pubblici delle CNV Marco Fichera

PATOLOGIA DEGLI ORGANELLI Roberta Russo
Patologia dei perossisomi Nancy Braverman
Sindrome di Lowe: nuove acquisizioni Antonella De Matteis
Patologia dei ribosomi Irma Dianzani

PATOLOGIA POLMONARE Vincenzo Nigro
Update sulla Fibrosi cistica Luis V Galietta
Deficit di alpha1-antitripsina Anna Maria Fra
Fibrosi polmonare Sabrina Giglio

PATOLOGIE SNC Enza Maria Valente
Sindromi malformative Gioacchino Scarano
Agenesia del corpo calloso: quando preoccuparsi Giusy Vitiello
Update autismo Alfredo Brusco

SIGU
Società Italiana
di Genetica Umana

GENE THERAPY Alessandro Aiuti
Genome editing Anna Cereseto
Gene therapy per le aritmie Silvia Priori
Gene therapy per malattie mitocondriali Carlo Viscomi

CROMOSOMOPATIE OGGI Fiorella Gurrieri
S. Down Corrado Romano
S. di Klinefelter Sandro Banfi
Micro-Delezione e duplicazioni Marcella Zollino