



Il incontro multidisciplinare di aggiornamento ERN-ITHACA

DISORDINI DEL NEUROSVILUPPO E MICRODELEZIONI/MICRODUPLICAZIONI GENOMICHE

Lunedì 17/06/2024

Aula C3, Nuovo Polo Didattico,
Azienda Ospedaliero-Universitaria di Cona

Ore 14:30 <i>Prof.ssa A. Ferlini, Dott.ssa S. Bigoni</i> Benvenuto e Introduzione ai lavori
Ore 14:40 <i><u>Lettura Magistrale</u></i> Disordini del neurosviluppo e sindromi da microdelezione <i>Dott.ssa Maria Cristina Digilio, UO di Genetica Medica, OPBG, Roma</i>
Ore 15:25 <i><u>Casi clinici complessi</u></i> <i>Moderatori: Prof.ssa A. Suppiej, Dott.ssa S. Bigoni</i>
15.25-16.05 Sindrome da delezione 17q11.2 <i>Dott.ssa Roberta Schininà (UO Genetica Medica, AOU Ferrara)</i> <i>Dott.ssa Sara Tagliani (UO Pediatria, AOU Ferrara)</i>
16.05-16.45 Sindrome da delezione 15q21.1q21.2 <i>Dott.ssa Roberta Schininà (UO Genetica Medica, AOU Ferrara)</i> <i>Dott.ssa Giuditta Pellino (UO Pediatria, AOU Ferrara)</i>
Ore 16:45-17:00 Break
Ore 17:00 <i><u>Copy number variations (CNVs) e disabilità intellettiva</u></i> <i>Moderatori: Prof.ssa A. Ferlini, Dott.ssa F. Emanuelli</i>
17.00-17.20 Delezioni coinvolgenti il gene <i>NRXN1</i>: la casistica di Ferrara <i>Dott.ssa Giuseppina Stoico, UO Genetica Medica, AOU Ferrara</i>
17.20-17.40 Fenotipo neuropsichiatrico associato a delezioni coinvolgenti il gene <i>NRXN1</i> <i>Dott.ssa Paola Visconti, UOSI Disturbi dello Spettro Autistico, IRCCS ISNB, Bologna</i>
17.40-18.10 Analisi Array-CGH in pazienti con DMD e disordini del neurosviluppo <i>Dott.ssa Fernanda Fortunato, UO Genetica Medica, AOU Ferrara</i>
Ore 18:10-18:30 Discussione Finale Saluti e compilazione questionari ECM