

RELATORI

Vera Bianchi U.O.D. Genetica Medica - Fondazione IRCSS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico - Milano

Angela Bossi U.O. Nido, Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale - A.O. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi, Varese

Rosario Casalone SSD Genetica - A.O. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi, Varese

Alessandro Castiglione Scuola di Specializzazione Audiologia e Foniatria - Università di Ferrara

Eliana Cristofari SSD Audiovestibologia - A.O. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi, Varese

Pierangela Castorina U.O.D. Genetica Medica - Fondazione IRCSS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Stefano Duga Dipartimento di Biologia e Genetica per le Scienze Mediche - Università di Milano

Andrea Franzetti U.O. Otorinolaringoiatria - Ospedale Bassini, Cinisello Balsamo, ICP Milano

Angelo Genoni Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale - Università degli Studi dell'Insubria

Fabio Mammano Fondazione per la Ricerca Biomedica Avanzata - Istituto Veneto di Medicina Molecolare, Padova

Alessandro Mariottini U.O.D. Diagnostica Genetica - A.O.U. Careggi, Firenze

Alessandro Martini U.O. Otorinolaringoiatria e Otochirurgia - A.O. Università di Padova

Salvatore Melchionda U.O. Genetica Medica - Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo

Federica Natacci U.O.D. Genetica Medica - Fondazione IRCSS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Silvia Priori Fondazione Salvatore Maugeri, Pavia

Alessandra Renieri U.O.C. Genetica - Università di Siena

Arrigo Schieppati U.O.C. Nefrologia - Spedali Riuniti, Bergamo

Angelo Selicorni Clinica Pediatrica - Fondazione MBBM, A.O.S. San Gerardo, Monza

Andrea Sodi Oculistica - AOU Careggi, Firenze

Marialaura Tanda U.O. Endocrinologia - A.O. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi, Varese

Roberto Taramelli Facoltà di Biologia - Università degli Studi dell'Insubria

RESPONSABILE SCIENTIFICO:

Dr. Rosario CASALONE

Responsabile SSD Genetica,

A.O. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi, Varese
tel. 0332-393007

@: rosario.casalone@ospedale.varese.it

ISCRIZIONI

La partecipazione è aperta a Medici di Area Interdisciplinare, Pediatri di Famiglia, Biologi e Tecnici di Laboratorio Biomedico delle strutture Pubbliche e Private

L'evento è stato accreditato nel Sistema ECM/CPD della Regione Lombardia per le seguenti figure professionali: Medici di Area Interdisciplinare, Pediatri di Famiglia, Biologi e Tecnici di Laboratorio Biomedico

Le iscrizioni al convegno si effettuano **on line** accedendo al sito www.ospedaleivarese.net link corsi di formazione

Posti disponibili: 100

Dal 5 dicembre sarà disponibile l'elenco dei partecipanti ammessi sulla pagina **on-line** dell'evento.

DIPENDENTI dell'A.O. di Varese: Partecipazione gratuita

La partecipazione dei dipendenti della Azienda Ospedaliera è prevista in regime di aggiornamento **facoltativo**. Le domande vanno inviate all'U.O. Formazione del Personale utilizzando la consueta modulistica.

La rinuncia alla frequenza dovrà essere comunicata per iscritto (anche tramite E-mail) alla segreteria organizzativa almeno 48 ore prima dell'evento. Dopo tale termine ai dipendenti dell'A.O. verranno trattenuti 30,00 €

Per operatori ESTERNI all'A.O. di Varese:

Quota di iscrizione 50,00 € (iva esente), indicando nella causale "DMI0211 COGNOME e NOME"

Modalità di pagamento:

Bonifico bancario su:

Banca Intesa Sanpaolo - Varese - filiale 2902

Codice IBAN: IT 27A0306910810100000300010

Intestato a:

A.O. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi - Varese

Il pagamento dovrà avvenire entro il 10 dicembre 2011

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA:

Sabrina NASCIMBENI

U.O. Formazione del Personale,

A.O. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi, Varese
tel. 0332-278.457 - Fax: 0332-278.983

@: sabrina.nascimbeni@ospedale.varese.it



Ospedale
di Circolo

Fondazione
Macchi

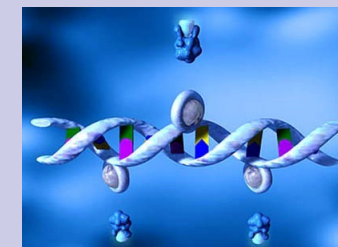


Facoltà di Medicina
e Chirurgia

U.O. Formazione de Personale: Dott.ssa Maria Teresa ALETTI
SSD Genetica: Dr. Rosario CASALONE

Genetica e Sordità: recenti acquisizioni cliniche e biologiche

11 NOVEMBRE 2011



AULA MICHELANGELO

A.O. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi, VARESE
V.le Borri 57

Accreditamento ECM/CPD Regione Lombardia

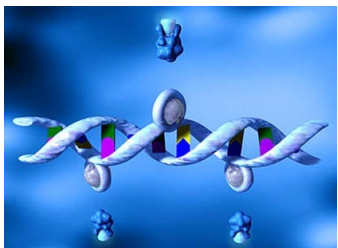
Sistema Sanitario



Regione
Lombardia

Presentazione dell'evento

Lo scopo del Convegno è quello di effettuare un esaustivo e completo aggiornamento sulle più innovative possibilità diagnostiche nel campo della Genetica della Ipoacusia congenita, dalle indagini molecolari ai protocolli diagnostici, clinici e terapeutici, sia delle forme di ipoacusia congenita sindromica che non sindromica. Per raggiungere tale obiettivo sono stati riuniti alcuni dei principali esperti italiani (audiologi, genetisti, clinici) in un workshop che affronta tutti gli aspetti della genetica della ipoacusia, dalla scoperta di nuovi geni alla rivalutazione della frequenza di mutazioni nei geni principali, in microRNA-96 e Connexina 31; dalla eterogeneità genetica all'utilizzo e rilevanza diagnostica delle nuove tecnologie Array-CGH e Next Generation Sequencing. Un aspetto assolutamente innovativo sarà quello della Terapia Genica nella sordità, con presentazione di dati italiani. Dal punto di vista clinico saranno discussi i risultati dello screening neonatale in Lombardia, le nuove tecniche chirurgiche, la rilevanza dell'indagine dismorfologica e i percorsi diagnostici e terapeutici più innovativi nelle varie sindromi (Pendred, Waardenburg, Usher, Alpor, Jervell and Lange Nielsen) con l'intervento di importanti clinici e ricercatori. Saranno infine discusse le problematiche della diagnostica prenatale e gli aspetti sociali e psicologici della ipoacusia su base genetica, con interventi anche di pazienti e Associazioni.



- 08.30** Registrazione dei partecipanti
- 08.45** Saluto delle autorità
Introduzione del Convegno
Rosario Casalone
Intervento delle associazioni e dei pazienti
La gemma rara, AGUAV, Fondazione Audiologica
Moderatori: E. Cristofari, R. Casalone
- 09.00** Lo Screening neonatale della sordità, l'esperienza lombarda
Andrea Franzetti
La situazione di Varese
Angela Bossi
- 09.40** L'inquadramento audiologico e la terapia chirurgica
Elia Cristofari
- 10.00** Genetica della sordità non sindromica: linee guida nazionali e casistica di Varese (GJB2, GJB3, GJB6, micro-RNA-96, GJB1, mutazioni mitocondriali)
Rosario Casalone e Angelo Genoni
- 10.40** Ipoacusia isolata o sindromica? Sembra facile ma a volte non lo è
Angelo Selicorni
- 11.00** La tecnologia Array-CGH nell'identificazione delle cause di ipoacusia
Rosario Casalone
- 11.20** Identificazione di una nuova mutazione X-linked. Il ruolo della next generation sequencing nella ricerca dei geni della sordità
Pierangela Castorina e Stefano Duga
- 11.40** L'eterogeneità genetica nelle malattie umane e nella ipoacusia, il vantaggio selettivo, le migrazioni di popolazioni
Roberto Taramelli

- 12.00** Discussione
- 12.30** Lunch
- 13.30** La terapia genica nella ipoacusia
Fabio Mammano
- 13.50** Mutazioni del gene della Pendrina e mutazioni del DNA mitocondriale: dalle indagini di laboratorio alle implicazioni cliniche
Alessandro Castiglione, Alessandro Martini
- 14.30** La Sindrome di Waardenburg
Salvatore Melchionda
- 14.50** La Sindrome di Usher
Dalla diagnosi oculistica a quella molecolare: l'importanza delle nuove tecnologie
Andrea Sodi, Alessandro Mariottini
- 15.30** La Sindrome di Alport
Clinica, terapia e diagnosi molecolare: nuove importanti acquisizioni
Arrigo Schieppati, Alessandra Renieri
- 16.10** La Sindrome Jervell and Lange Nielsen
Clinica e diagnosi molecolare
Silvia Priori
- 16.30** Il dilemma della diagnosi prenatale e della PGD nell'ipoacusia, significato, limiti, potenzialità emerse dall'esperienza ambulatoriale
Federica Natacci, Vera Bianchi
- 17.10** La Sindrome di Pendred
Maria Laura Tanda
- 17.30** Discussione e conclusioni
- 18.00** Compilazione test ECM