



FONDAZIONE STELLA MARIS

Istituto Scientifico per la Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza

13-14-15 Maggio 2014

Molecular cytogenetic advances in the diagnosis of Neurodevelopmental disorders

Responsabile Scientifico: Dr. Agatino Battaglia

**Auditorium IRCCS Stella Maris,
Viale del Tirreno 341/A/B/C
CALAMBRONE (Pisa)**

I Giornata: MARTEDÌ 13 MAGGIO 2014

ore 9.30 "Principles of Phenotype Analysis in the Assessment of Children with Disabilities"

John C. Carey

ore 10.30 "The Delineation of Human Syndromes in Child Neuropsychiatry: from Observation to Causal Basis"

John C. Carey & Agatino Battaglia

ore 11.30 "Array-CGH, SNP array and Exome sequencing: from the lab, to the clinics"

Antonio Novelli

ore 13.00 Lunch

ore 14.00-19.30 Casi Clinici (*visite pazienti*)

II Giornata: MERCOLEDÌ 14 MAGGIO 2014

ore 9.30 "Diagnostic evaluation of DD/ID/PDDs: an update in the light of the recent advances in molecular cytogenetics"

Agatino Battaglia

ore 11.00 "A rational approach to next generation sequencing in the clinic"

Gene H. Hoyme

ore 12.30 Lunch

ore 13.30-19.30 Casi Clinici (*visite pazienti*)

III Giornata: GIOVEDÌ 15 MAGGIO 2014

ore 9.30 "Disorders of Chromatin Remodeling: a newly recognized Community of Conditions Causing Developmental Disabilities"

John C. Carey

ore 10.30 "Old and new molecular technologies in neuromuscular disorders: Pros & Cons"

Filippo Maria Santorelli

ore 11.30 "Early onset epileptic encephalopathies – from phenotype to genotype and back"

Renzo Guerrini

ore 13.00 Lunch

ore 14.00-19.30 Casi Clinici (*visite pazienti*)

Per iscriversi è necessario compilare la scheda di registrazione online sul sito <http://www1.inpe.unipi.it/didattica/corsi/regform/>

La **quota** di iscrizione è di **200 euro (150€ per specializzandi/dottorandi e 100€ per studenti)**

L'evento è in fase di accreditamento ECM per le seguenti categorie professionali:

- Medici Pediatri, Neuropsichiatri Infantili, Neurologi, Genetisti, Psicologi e Biologi Genetisti

Segreteria Organizzativa: *Antonio Paci* Tel.: 050 886235; Fax: 050 886202; e-mail: apaci@fsm.unipi.it