

### Emanuela Meroni

Dirigente Sanitario Biologo, Laboratorio Analisi - SMEL specializzato in Citogenetica e Genetica Medica, A.O. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi, Varese

### Antonio Novelli

Direttore U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica, Ospedale Pediatrico del Bambino Gesù, Roma

### Francesco Pallotti

Dirigente Medico Laboratorio Analisi - SMEL specializzato in Citogenetica e Genetica Medica, A.O. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi, Varese, Professore Associato di Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica, Università degli Studi dell'Insubria

### Elisabetta Pini

Responsabile S.C. Servizio CIAQPS, ASL Varese

### Rossana Righi

Dirigente Sanitario Biologo, Laboratorio Analisi - SMEL specializzato in Citogenetica e Genetica Medica, A.O. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi, Varese

### Corrado Romano

Direttore Dipartimento per il Ritardo Mentale U.O.C. Pediatria e Genetica, Responsabile Centro di Riferimento Regionale Prevenzione, Diagnosi, Cura Malattie Genetiche Rare associate a Ritardo Mentale o a Involuzione cerebrale Senile, I.R.C.C.S. Associazione Oasi Maria Santissima, Troina (EN)

### Alessandro Salvatoni

Responsabile S.C. Pediatria, A.O. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi - Polo Universitario - Varese  
Professore Associato di Pediatria Università degli Studi dell'Insubria

### Sabine Stioui

Responsabile S.S. Citogenetica Laboratorio Analisi, A.O. Legnano, Presidio Legnano-Cuggiono



S.S. Formazione del Personale: D.ssa Maria Teresa Aletti  
Convegno accreditato ECM/CPD Regione Lombardia

Responsabile Scientifico: **Dott. Rosario Casalone**

## L'appropriatezza in genetica nell'epoca dell'ARRAY CGH e NGS



### INFORMAZIONI

Iscrizione on-line è obbligatoria  
e si effettua accedendo al sito  
**WWW.OSPEDALIVARESE.NET**

(Link corsi di formazione) portale della formazione

Il Convegno è accreditato nel Sistema ECM/CPD della Regione Lombardia e è RISERVATO ad un numero massimo di **60 operatori**, suddivisi tra Medici di Area Interdisciplinare, Biologi, Tecnici di Laboratorio Biomedico interni ed esterni all'A.O. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi - Varese

**Pre-assegnati 4,90 crediti ECM/CPD**  
**Per ottenere i crediti ECM/CPD Regione Lombardia sarà necessario rispondere correttamente all'80% delle domande proposte nel test di apprendimento**

**La rinuncia alla frequenza, deve essere fatta dal partecipante, attraverso la procedura on-line, almeno 48 ore prima l'inizio dell'evento Dopo tale termine ai Dipendenti dell'Azienda Ospedaliera verranno trattenuti € 30,00.**

### SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

**Sig.ra Sabrina Nascimbeni**

U.O. Formazione del Personale

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

tel. 0332/278.457 int. 2457 - Fax: 0332/278.983  
sabrina.nascimbeni@ospedale.varese.it

Con il Patrocinio di:



## PROGRAMMA

**08.00** Registrazione partecipanti

**08.15** Introduzione e presentazione

**R.Casalone**

**08.30** La genetica in Lombardia

**P. Cavalli, S. Stioui**

**08.45** Appropriata prescrizione (lettura magistrale)

**A. Novelli**

**09.15** Il parere dei nuclei di controllo operativo

**E. Pini**

**09.30** Nuovi approcci diagnostici nello studio di sospetta patologia genomica

**L. Bernardini**

**10.15** Dall'Array CGH ai geni malattia nell'iter diagnostico dei disordini del neuro sviluppo

**C. Romano**

**11.45** Screening prenatali su DNA circolante nel plasma materno per le aneuploidie fetali: limiti, vantaggi e modelli di implementazione clinica

**F.R. Grati**

**13.45** Tavola rotonda interattiva con il pubblico:

- I test genetici, dall'accettazione alla refertazione: come, quando e perché. L'esperienza di Varese.
- Gli aspetti amministrativi  
**E. Albieri, W. Baù**
- La ipostaturalità: le indicazioni cliniche per l'analisi del gene SHOX  
**A. Salvatoni**
- Le analisi Array CGH  
**P. Granata**
- I test per la trobifilia, emocromatosi e iperferritinemia  
**F. Pallotti**
- I test per la ipoacusia congenita  
**R. Righi**
- I test genetici in oncematologia  
**E. Meroni, L. Elli, R. Accetta**

**15.30** Compilazione test di apprendimento

**16.15** Chiusura dei lavori

**Al termine del convegno Assemblea soci SIGU Lombardia: aggiornamenti su delibere e indicazioni regionali**

Responsabile scientifico

**Rosario Casalone**

Responsabile S.S.D. Laboratorio Analisi - SMEL specializzato in Citogenetica e Genetica Medica, A.O. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi, Varese

RELATORI

**Raffaella Accetta**

Dirigente Sanitario Biologo, Laboratorio Analisi - SMEL specializzato in Citogenetica e Genetica Medica, A.O. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi, Varese

**Eleonora Albieri**

Referente S.S. Sistemi di accesso, Convenzioni e Libera Professione, A.O. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi, Varese

**Wilma Baù**

Referente Amministrativa Punto Prelievi Valcavi e Cup Santa Maria, A.O. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi, Varese

**Laura Bernardini**

Referente Settore Diagnosi Citogenetica, Istituto CSS, G. Mendel Roma

**Pietro Cavalli**

Responsabile S.S.D. Laboratorio Analisi - SMEL specializzato in Citogenetica e Genetica Medica, A.O. Istituti Ospitalieri di Cremona

**Lorenzo Elli**

Dirigente Sanitario Biologo, Laboratorio Analisi - SMEL specializzato in Citogenetica e Genetica Medica, A.O. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi, Varese

**Paola Granata**

Dirigente Sanitario Biologo, Laboratorio Analisi - SMEL specializzato in Citogenetica e Genetica Medica, A.O. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi, Varese

**Francesca Romana Grati**

Ph D, ErCLG R&D Director TOMA Advanced Biomedical Assays S.p.A., Busto Arsizio (VA)