

XXII CONVEGNO NAZIONALE DI GENETICA CLINICA

Sala Italia, Centro Congressi Europa

Università Cattolica Sacro Cuore

Lgo F. Vito, 1

Roma, 6-7 Marzo 2023

Responsabile scientifico: *Marcella Zollino (Roma)*

Società Scientifiche: *SIGU, SIMGePeD, SIP, SINPIA*

Dipartimento Scienze della Vita e Sanità Pubblica
Sezione di Medicina Genomica
UOS Genetica Clinica della Disabilità Intellettiva

6 Marzo

10:00 REGISTRAZIONE

10:30 SALUTI

Preside Facoltà di Medicina e chirurgia *Antonio Gasbarrini*
Direttore Scientifico Fondazione Policlinico A.Gemelli IRCCS *Giovanni Scambia*

INTRODUZIONE AL CONVEGNO

Marco Seri, Angelo Selicorni, Marcella Zollino

11:00-11:45 LETTURA INAUGURALE

Moderatore: *Giovanni Neri (Roma)*

L'approccio "omico" ai disordini del neurosviluppo
Vincenzo Nigro (Napoli)

11:45-13:30 DISCUSSIONE DI CASI CLINICI

Moderatori: *Matteo Della Monica (Napoli), Claudio Graziano (Cesena)*

13:30-14:30 PAUSA PRANZO

14:30-17:00 SESSIONE 1

SINDROMOLOGIA INTRAGENICA: varianti alleliche e meccanismi patogenetici alternativi determinano fenotipi differenti

Moderatori: *Marco Seri (Bologna), Marcella Zollino (Roma)*

14:30-15:00 **Rubinstein-Taybi e CREBBP-related disorders**

D. Milani (Milano)

15:00-15:30 **Kabuki e KMT2D-related disorders**

M. Mariani (Como)

15:30-16:00 **Mowat-Wilson e ZEB2-related disorders**

G. Marangi (Roma)

16:00-16:30 **CHAMP1-related disorders**

S. Amenta (Sassari)

16:30-17:00 **CDC42-related disorders**

S. Coppola (Roma)

7 Marzo

9:00-11:00 SESSIONE 2

BAFOPATIE

Moderatori: *Elisabetta Tabolacci (Roma), Angelo Selicorni (Como)*

9:00-9:30 **Il complesso BAF nell'uomo: connessioni molecolari e cliniche**
P. Prontera (Perugia)

9:30-10:00 **Coffin Siris**

C. Romano (Catania, Troina)

10:00-10:30 **ATRX**

A. Vaisfeld (Bologna)

10:30-11:00 **Nicolaides-Baraitser**

N. Brunetti Pierri (Napoli)

11:00 **Coffee Break**

11:30-14:00 DISCUSSIONE DI CASI CLINICI

Moderatori: *G. Battista Ferrero (Torino), Livia Garavelli (Reggio Emilia)*

14:00-15:00 PAUSA PRANZO

15:00-16:00 **SEMINARIO**

Moderatore: *Lucia Migliore (Pisa)*

Episignatura nei disordini del neurosviluppo

M. Tartaglia (Roma)

16:00 **Proposte future**

Moderatori: *Marco Seri, Angelo Selicorni, Marcella Zollino*

16:30 **Compilazione on line questionari ECM**

Quota Iscrizione al Congresso € 130; Specializzandi e dottorandi € 50

Segreteria operativa : roberta.monti@unicatt.it

Comitato scientifico: *Marco Seri (Bologna)*
Angelo Selicorni (Como)
Marcella Zollino (Roma)

PROVIDER 2463 - Formazione Permanente ECM, Convegni e Manifestazioni

Tel. 06.30154297 - mail: matteo.bellati@unicatt.it

Evento accreditato ECM max. 200 partecipanti