

RESPONSABILI SCIENTIFICI

Prof. **Giuseppe Damante**
Medico genetista

Responsabile SOC SOC Istituto di Genetica Medica
Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale

Professore ordinario di Genetica Medica presso la
Facoltà di Medicina dell'Università degli studi di Udine

Prof. **Maurizio Scarpa**
Dirigente Medico

Responsabile Centro di Coordinamento Regionale
Malattie Rare
Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale

Professore Pediatria Generale e Specialistica
Dipartimento Salute Donna e Bambino
Università degli studi di Padova

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

“Formazione e Valorizzazione
del Personale”

Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale

Tel 0432-554245 **Fax** 0432-554381

email: nadia.campeotto@asufc.sanita.fvg.it

Responsabile: dott.ssa **Marina Barbo**

ISCRIZIONI

La partecipazione è gratuita.

Si accettano iscrizioni fino ad esaurimento dei 50 posti disponibili.

Si prega di verificare la disponibilità, telefonando alla Segreteria Organizzativa, dal lunedì al venerdì, dalle ore 10:30 alle 13.30.

La scheda d'iscrizione è scaricabile seguendo il percorso:

<http://asufc.sanita.fvg.it/>->Didattica e Formazione->Formazione e valorizzazione del Personale->Modulo iscrizione

DESTINATARI ECM:

Medico Chirurgo (*tutte le discipline*)

Assistente Sanitario

Biologo

Dietista

Farmacista ospedaliero

Fisioterapista

Infermiere

Infermiere pediatrico

Ostetrica/o

Tecnico sanitario laboratorio biomedico

Terapista della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva



Evento formativo in videoconferenza **Recenti progressi della genetica applicata alle Malattie Rare nel contesto dell'Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale**



30 marzo 2021

Codice evento: *ASUFC_21160*

Piattaforma Cisco – Insiel

Assegnati 3 crediti ECM

Obiettivo formativo: n. 18 - Contenuti tecnico - professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, specializzazione e attività ultraspecialistica, ivi incluse le malattie rare e la medicina di genere.

Criteria di assegnazione dei crediti ECM

Al fine del conseguimento dei crediti ECM si richiede:

- presenza rilevata di almeno il 90%del totale ore;
- compilazione della scheda di gradimento e superamento della verifica dell'apprendimento (il numero di risposte corrette deve essere = o > 90%).

ABSTRACT

L'incontro, strutturato in modalità videoconferenza, si inserisce in una serie di eventi formativi volti a creare, in Azienda e in Regione, una cultura delle Malattie Rare. Nel caso specifico il focus sarà sulla genetica, disciplina fondamentale dal momento che una percentuale rilevante delle Malattie Rare attualmente riconosciute è considerata di origine genetica. Durante la prima parte del corso saranno delineati i tre ambiti fondamentali della relazione tra Genetica e Malattie Rare, con un excursus sui progressi e sulle novità tecnologiche e culturali degli ultimi anni. Sarà quindi dedicato uno spazio alle nuove sfide della genetica legate allo screening neonatale allargato, e descritto, attraverso la presentazione di casi clinici e alcuni esempi dei nuovi percorsi di genetica traslazionale in atto presso l'ASUFC.

PROGRAMMA

14:15 - 14:30

Introduzione: Genetica e Malattie Rare
Damante Giuseppe

14:30 - 15:00

La consulenza genetica
D'Elia Angela Valentina

15:00– 15:30

***Citogenetica e Citogenomica:
dal microscopio ai microarrays***
Demori Eliana

15:30 - 16:00

Dall'esone all'esoma
Fabbro Dora

16:00 - 16:30

***Screening neonatale allargato:
le nuove sfide della genetica***
Dardis Andrea Elena

16:30 - 17:00

Neurogenetica
Lonigro Incoronata

17:00– 17:40

Presentazione e discussione casi clinici
**Demori Eliana, Fabbro Dora,
Spinelli Alessandro**

17:40 - 17:50

***Verifica dell'apprendimento e
considerazioni finali***
Maurizio Scarpa

DOCENTI

Prof. Giuseppe Damante
Medico genetista
Responsabile SOC Istituto di Genetica Medica ASUFC
Professore ordinario di Genetica Medica presso la Facoltà di Medicina UniUD
Dr.ssa D'Elia Angela Valentina
Medico genetista
SOC Istituto di Genetica Medica ASUFC

Dr. ssa Demori Eliana
Biologa
SOC Istituto di Genetica Medica ASUFC

Dr.ssa Fabbro Dora
Biologa
SOC Istituto di Genetica Medica ASUFC

Dr.ssa Lonigro Incoronata
Biologa
SOC Istituto di Patologia Clinica ASUFC

Dr. ssa Dardis Andrea Elena
Biologa
Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare, ASUFC

Dr. Spinelli Alessandro
Medico genetista
Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare, ASUFC

Prof. Maurizio Scarpa
Dirigente Medico - Direttore Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare, ASUFC - Professore Pediatria Generale e Specialistica presso UniPD