

17 ottobre

14.30 *Apertura del corso*
Fabrizio Bianchi, Cecilia Berni



14.45 SESSIONE I

Malformazione di Chiari

Moderatore: Flavio Giordano

14.45 *Introduzione*

15.00 *Caratteristiche e storia naturale*
Luca Massimi

15.20 *Basi genetiche*
Sabrina Giglio

15.40 *Trattamento chirurgico nel bambino*
Gianluca Piatelli

16.00 *Serie chirurgica dell'AOU Meyer: analisi dei risultati*
Manuela Grandoni

16.20 *Trattamento chirurgico nell'adulto*
Giuseppe Talamonti

16.45 *Pausa caffè*

17.00 *Risultati radiologici del trattamento chirurgico della malformazione di Chiari I con siringomielia nei pazienti adulti: una meta-analisi*
Paolo Perrini

17.20 *Le associazioni tra malformazione di Chiari e altre patologie neurologiche*
Marika Furlanetto

17.50 *Interventi delle associazioni*
– *Medici, pazienti e associazioni. Il ruolo di AISMAC*
Francesca Ricci

– *10 anni di AIMA-Child: l'importanza delle linee guida nazionali*

Simona Pantalone Ielmini

– *A.T.I.S.B. - Associazione Toscana Idrocefalo e Spina Bifida*

Marco Esposito

18.50 *Discussione*

20.30 *Cena sociale*

18 ottobre

09.15 SESSIONE II

Il Registro Toscano Difetti Congeniti (RTDC)

Moderatrice: Anna Pierini

09.15 *Linee-guida per la segnalazione dei casi*
Anna Pierini

10.00 *Dai progetti europei allo sviluppo della piattaforma regionale*
Alessio Coi, Michele Santoro

10.30 *Pausa caffè*

11.00 SESSIONE III

Nuove frontiere nella diagnosi genetica pre e post natale

Moderatrice: Sabrina Giglio

11.00 *Introduzione*

11.10 *Implementazione del protocollo di screening nel primo trimestre: NIPT*
Barbara Minuti

11.30 *NGS SNP-Array per i difetti congeniti*
Paolo Reho



11.50 *Sequenziamento dell'esoma nel DNA fetale circolante*

Aldesia Provenzano

12.10 *Regioni non codificanti del DNA: ruolo patogenetico*

Orsetta Zuffardi

12.30 *Discussione*

13.00 *Conclusioni*
Anna Pierini

13.10 *Questionari ECM*



Quota di Iscrizione

Referenti

€ 85,00 (IVA inclusa) che comprende:

- ristorazione congressuale e cena sociale il 17/10
- pernottamento il 17/10
- attestato di partecipazione e materiale didattico

Medici e biologi specializzandi, personale infermieristico/ostetrico

La partecipazione al corso è gratuita. Sono esclusi la cena sociale ed il pernottamento del 17/10.

Verrà fornito l'attestato di partecipazione e il materiale didattico.

Altri partecipanti

€ 85,00 (IVA inclusa) che comprende:

- ristorazione congressuale
- attestato di partecipazione e materiale didattico.

Modalità di pagamento (entro il 30/09/19)

- versamento su conto corrente postale n. 1310085 intestato a Fondazione Toscana G. Monasterio
- bonifico bancario c/o BANCOPOSTA - codice IBAN: IT23T076011400000001310085 intestato a Fondazione Toscana G. Monasterio

Causale: Iscrizione Corso RTDC 2019

Il corso ha ottenuto n. 8 crediti ECM per medici, medici di medicina generale, pediatri di famiglia, medici di continuità assistenziale, biologi, infermieri pediatrici, ostetriche/i, personale tecnico-sanitario, specialisti ambulatoriali.

Relatori & Moderatori

Cecilia Berni

P.O. Sviluppo assistenza materno infantile e malattie rare e genetiche, Dir.ne Diritti cittadinanza e coesione sociale, Regione Toscana, Firenze

Fabrizio Bianchi

Epidemiologia ambientale e Registri di patologia, IFC-CNR/ Fondazione Toscana "G. Monasterio", Pisa

Alessio Coi

Epidemiologia ambientale e Registri di patologia, IFC-CNR/ Fondazione Toscana "G. Monasterio", Pisa

Marco Esposito

Presidente Associazione Toscana Idrocefalo e Spina Bifida - A.T.I.S.B.

Marika Furlanetto

IRCCS Istituto Neurologico C. Besta, Milano

Sabrina Rita Giglio

SOD complessa di genetica medica, AOU Meyer, Firenze

Flavio Giordano

Responsabile Unità semplice SOSA Neurochirurgia funzionale e dell'epilessia e del Centro Spina Bifida, AOU Meyer, Firenze

Maunela Grandoni

Neurochirurgia, AOU Meyer, Firenze

Luca Massimi

Neurochirurgia infantile, Policlinico Gemelli, Roma

Barbara Minuti

SOD Diagnostica Genetica, AOU Careggi, Firenze

Simona Pantalone Ielmini

Presidentessa Associazione Italiana Malformazione di Arnold-Chiari Child - AIMA-Child Onlus

Paolo Perrini

Neurochirurgia, Ospedale Cisanello, AOU Pisana, Pisa

Gianluca Piatelli

Dipartimento Integrato Neuroscienze Mediche e Chirurgiche e Riabilitazione - Continuità Cure, U.O.C. Neurochirurgia, IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova

Anna Pierini

Epidemiologia ambientale e Registri di patologia, IFC-CNR/ Fondazione Toscana "G. Monasterio", Pisa

Aldesia Provenzano

Ricercatore di Genetica Medica, Università di Firenze

Paolo Reho

Genetica Medica, Università di Firenze

Francesca Ricci

Consiglio direttivo Associazione Italiana Siringomielia e Arnold Chiari

Michele Santoro

Epidemiologia ambientale e Registri di patologia, IFC-CNR/ Fondazione Toscana "G. Monasterio", Pisa

Giuseppe Talamonti

Neurochirurgia, Ospedale Niguarda, Milano

Orsetta Zuffardi

Professore Ordinario di Genetica Medica, Università di Pavia



Comitato Scientifico
Segreteria del Registro Toscano Difetti Congeniti

Segreteria Scientifica
Ettore Cariati, Flavio Giordano, Anna Pierini

Segreteria Organizzativa
Maria Cristina Imiotti, Sonia Marrucci
Fondazione Toscana Gabriele Monasterio/Istituto Fisiologia Clinica CNR, Pisa
tel 050 3152110 fax 050 3152570
e-mail: segreteria@rtdc.it



www.regione.toscana.it/sst

Editing: Sonia Marrucci, Fondazione Toscana Gabriele Monasterio

XVIII Corso residenziale



REGISTRO
TOSCANO
DIFETTI
CONGENITI



**Malformazioni Congenite
dalla Diagnosi Prenatale
alla Terapia Postnatale**

Malformazione di Chiari
Il Registro Toscano Difetti Congeniti
Nuove frontiere nella diagnosi genetica
pre e post natale



**17-18
ottobre
2019**

**Biblioteca
Umanistica
Sala Comparetti
Firenze**

