



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA
Azienda Unità Sanitaria Locale di Reggio Emilia
IRCCS Istituto in tecnologie avanzate e modelli assistenziali in oncologia

RESPONSABILE

Dr.ssa Livia Garavelli

SEGRETERIA SCIENTIFICA

Dr.ssa Livia Garavelli

Dr.ssa Maria Marinelli

Dr.ssa Marzia Pollazzon

Dr. ssa Francesca Peluso

Dr.ssa Monia Rinaldini

Dr.ssa Roberta Zuntini

Dr. Stefano Giuseppe Caraffi

Tecn. Laboratorio Rita Caretta

Tecn. Laboratorio Antonietta Vezzani

Coord. Inf. Letizia Coradazzi

CREDITI ECM

Per ogni singola giornata sono stati richiesti crediti per le seguenti figure: Biologo, Fisioterapista, Infermiere, Infermiere pediatrico, Logopedista, Medico, Medico di continuità assistenziale (Guardia Medica), Medico di medicina Generale (MMG), Medico specialista ambulatoriale convenzionato (SUMAISTA), Ostetrica, Pediatra di libera scelta (PLS), Psicologo, Tecnico sanitario di laboratorio biomedico, Tecnico sanitario di radiologia medica, Tecnico della riabilitazione psichiatrica e psico-motoria, Tecnico della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva.

ISCRIZIONE

Per effettuare l'iscrizione utilizzare il Portale GRU

<https://portale-gru.progetto-sole.it/exec/>

Per i professionisti non dipendenti del Sistema Sanitario Regionale accedere al portale dedicato:

<https://portale-ext-gru.progetto-sole.it/>

LA VIDEOCONFERENZA UTILIZZA MICROSOFT TEAMS: IL LINK

VERRÀ INVIATO IL GIORNO STESSO AI PARTECIPANTI.

PER INFORMAZIONI

Dr.ssa Livia Garavelli

E-mail: garavelli.livia@ausl.re.it - Tel. 0522 296244

Letizia Coradazzi

E-mail: coradazzi.letizia@ausl.re.it - Tel. 0522 296243

con il Patrocinio SIMGePeD



CASI CLINICI DIAGNOSTICATI CON WHOLE EXOME SEQUENCING



Martedì

22 Ottobre 2024

ore 14.30 - 18.00

Auditorium CORE,
Arcispedale Santa Maria Nuova

oppure

Videoconferenza Microsoft Teams

INCONTRI DI GENETICA CLINICA 2024

PROGRAMMA

- 14.30 - 14.50 **DUAL DIAGNOSIS OF SOTOS SYNDROME AGGRAVATES THE CLINICAL PRESENTATION OF A YOUNG CHILD WITH RETT SYNDROME**
Stefano Giuseppe Caraffi - Marzia Pollazzon
- 14.50 - 15.10 **3M SYNDROME: FROM PHENOTYPE TO GENOTYPE**
Livia Garavelli
- 15.10 - 15.30 **NEW CASE OF MEDNIK SYNDROME: FEEDING RELATED NON-MOTOR SEIZURES COULD BE A NEW FEATURE?**
Gabriele Trimarchi - Anna Cavalli - Francesca Peluso
- 15.30 - 15.50 **A FAMILIAL CASE OF 1p36 DUPLICATION SYNDROME**
Gianluca Contrò
- 15.50 - 16.10 **A DLG4 VARIANT SEGREGATING IN A FAMILY WITH INHERITED INTELLECTUAL DISABILITY**
Maria Chiara Baroni
- 16.10 - 16.30 **ASSOCIATION OF A MISSENSE FLT4 KINASE DOMAIN VARIANT WITH MILROY DISEASE AND CARDIAC DEFECTS**
Isabelle Bacchi - Roberta Zuntini
- 16.30 - 16.50 **PRENATAL CLINICAL FINDINGS IN RAUCH-STEINDL SYNDROME: WIDE MALFORMATIVE PHENOTYPIC SPECTRUM OR DUAL DIAGNOSIS?**
Emanuele Coccia
- 16.50 - 17.10 **FIRST REPORT OF A MISSENSE SATB2 VARIANT SEGREGATING IN A FAMILY**
Enrico Ambrosini
- 17.10 - 18 **DISCUSSIONE**