



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 Marzia Pollazzon

SEGRETERIA SCIENTIFICA

Dr.ssa Livia Garavelli

Dr.ssa Maria Marinelli

Dr.ssa Simonetta Rosato

Dr.ssa Marzia Pollazzon

Dr. Gabriele Trimarchi

Dr.ssa Monia Rinaldini

Dr. Stefano Giuseppe Caraffi

Tecnico di Laboratorio Rita Caretta

Resp. Inf.co Laura Boni

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 iscriversi è necessario utilizzare il Portale GRU della regione Emilia Romagna:

- **Personale dipendente e convenzionato** del Servizio Sanitario Regionale: da effettuarsi online mediante il [Portale del Personale GRU](#).
- **Personale sanitario esterno** (non dipendente o convenzionato del SSR): accedere al Portale GRU per esterni all'indirizzo <https://portale-ext-gru.progetto-sole.it/>

(NOTA: se già registrati selezionare direttamente l'evento dopo l'accesso al portale, altrimenti è necessario prima registrarsi e in seguito fare l'iscrizione).

PER INFORMAZIONI

Marzia Pollazzon

E-mail: pollazzon.marzia@ausl.re.it - Tel. 0522 295462

Laura Boni

E-mail: boni.laura@ausl.re.it - Tel. 0522 295962

CASI CLINICI DIAGNOSTICATI CON WHOLE EXOME SEQUENCING



Martedì

28 Ottobre 2025

ore 14.30 - 17.30

Auditorium CORE,
Arcispedale Santa Maria Nuova

oppure

Videoconferenza Microsoft Teams
(IL LINK VERRÀ INVIATO IL GIORNO STESSO AI PARTECIPANTI)

INCONTRI DI GENETICA CLINICA 2025

PROGRAMMA

- 14.30 - 15.00 **FEEDING-RELATED NON-MOTOR SEIZURES IN A NEWBORN WITH AP1S1-RELATED MEDNIK SYNDROME: EXPANDING THE PHENOTYPE OF A HYPER-RARE DISEASE AND LITERATURE REVIEW**
Dr.ssa Anna Cavalli
- 15.15 - 15.45 **CASI RISOLTI E LIMITI DEL WES**
Dr. Enrico Ambrosini, Dr.ssa Ilenia Rita Cannizzaro
- 16.00 - 16.30 **A BOY WITH COMPOUND HETEROZYGOUS VARIANTS IN THE PAICS GENE AND AESOPHAGEAL ATRESIA, CRYPTORCHIDISM, COSTOVERTEBRAL ANOMALIES AND DYSMORPHIC FEATURES**
Dr.ssa Giulia Severi, Dr. Luigi Monti
- 16.45 - 17.15 **SINDROME DI SCHAAF-YANG: DIAGNOSI NEONATALE**
Dr.ssa Maria Antonietta Mencarelli
- 17.15 - 17.30 **DISCUSSIONE**