

RESPONSABILE
Dr.ssa Livia Garavelli



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

SEGRETERIA SCIENTIFICA

Dr.ssa Livia Garavelli
Dr.ssa Maria Marinelli
Dr.ssa Simonetta Rosato
Dr.ssa Marzia Pollazon
Dr. Gabriele Trimarchi
Dr.ssa Monia Rinaldini
Dr. Stefano Giuseppe Caraffi
Tecnico di Laboratorio Rita Caretta
Resp. Inf.co 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 psicomotoria, 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/>

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

WEBINAR CASI CLINICI DIAGNOSTICATI CON CLINICAL EXOME



Martedì

16 Novembre 2021

ore 14.30 - 17.30

Videoconferenza Lifesize

Il link verrà inviato il giorno stesso ai partecipanti

INCONTRI DI GENETICA CLINICA 2021

PROGRAMMA

- 14.30 **KABUKI SYNDROME: FENOTIPO NEONATALE**
Francesca Peluso
- 15.00 **IPOTONIA, DISABILITÀ INTELLETTIVA CON PARTICOLARE COMPROMISSIONE DEL LINGUAGGIO, NISTAGMO, DIFETTO INTERATRIALE, RABDOMIOLISI, VARIANTE PATOGENETICA IN ETEROZIGOSI DE NOVO c.534-546_{DUP}TGGCCTGGGCTCC, NEL GENE PURA**
Gianluca Contrò
- 15.30 **CRANIOSINOSTOSI CORONALE SINISTRA, DISABILITÀ INTELLETTIVA, COMPROMISSIONE DEL LINGUAGGIO, VARIANTE c.1944_1965_{DEL}CGGCGCGGTCAACGGGCGCGGG P. (GLY649ALAFS * 67) NEL GENE BCL11B (NM_138576)**
Francesca Peluso – Stefano Giuseppe Caraffi
- 16.00 **IDROPE FETALE NON IMMUNE E CHILOTORACE AD ESORDIO PRENATALE, MALFORMAZIONE ARTERO-VENOSA, VARIANTE IN ETEROZIGOSI c.2923_{DEL}G P.ASN976FS_{TER}19 NEL GENE RASA1**
Zaira Pietrangiolillo - Valentina Fiorini - Francesco Leo - Roberta Zuntini
- 16.30 **IPOTONIA, STEREOTIPIE MOTORIE, PTOSI PALPEBRALE, VARIANTE DE NOVO NEL GENE TRAF7**
Roberta Zuntini - Livia Garavelli
- 17.00 **DISCUSSIONE**
- 17.30 *Chiusura dei lavori*