

Finalità del congresso

La sindrome dell'X-Fragile è una condizione genetica ereditaria caratterizzata da un gruppo di sintomi che includono sia caratteristiche fisiche che comportamentali. Il congresso tratterà sia gli aspetti clinici che quelli molecolari della patologia, con particolare riferimento all'importanza di una accurata valutazione dei pazienti per consentire una diagnosi precoce e quindi poter offrire la possibilità di prevenzione della patologia.

Responsabile del corso Segreteria scientifica

Alessandra Renieri
Tel. 0577 233303

Segreteria organizzativa

U.O. Formazione
Tel. 0577 585541

Come iscriversi

L'iscrizione è gratuita. E' obbligatoria la pre-registrazione tramite fax (0577 586119) all'ufficio formazione oppure tramite e-mail all'indirizzo l.lusini@ao-siena.toscana.it

Accreditamento ECM richiesto alla Regione Toscana



Patrocinio richiesto alla Regione Toscana e all'Amministrazione provinciale di Siena

Dépliant a cura dell'Ufficio relazioni con il pubblico



AZIENDA OSPEDALIERA
UNIVERSITARIA SENESE

U.O.C. Genetica Medica



Associazione Italiana
Sindrome 'X-Fragile'
Onlus



Malattie rare, Sindrome X-Fragile
La ricerca genetica, il futuro

15 ottobre 2009
Aula 15, Centro didattico
Ospedale Santa Maria alle Scotte

Programma

9.30 - *Saluti delle autorità*

Simone Bezzini
Presidente Amministrazione Provinciale di Siena

9.45 - *Introduzione all'evento*

Donatella Bertelli
Presidente associazione X-Fragile
Alessandra Renieri
Direttore UOC Genetica Medica, AOUS

10.00 - 12.00 - *Lecture*

Chairman: Pietropaolo Angelini

10.00 - *Testimonianza sul modello di ricerca per le malattie rare*

Germano Carganico
Fondazione Toscana Life Sciences

10.30 - *Le patologie X linked*

Francesca Ariani
Genetica Medica, AOUS

11.00 - *Dall'ereditarietà alla diagnosi della Sindrome X-Fragile*

Giovanni Neri
Genetica Medica, Università Cattolica -
Policlinico Gemelli, Roma

11.30 - *Indurre il sospetto diagnostico per anticipare la diagnosi di X-Fragile. Screening neonatale e prevenzione*

Paolo Simi
Citogenetica e Genetica Molecolare, Pisa

12.00 - *Tavola rotonda sulla Sindrome X-Fragile*

Chairman: Paolo Simi

La diagnosi storica
Renato Scarinci
Pediatria, AOUS

La diagnosi molecolare
Alfredo Orrico
Medicina Molecolare, AOUS

La consulenza genetica nelle famiglie
Enrico Tarantino
Genetista Medico, Pisa

L'epilessia nell'X-Fragile
Sabrina Buoni

Neuropsichiatria Infantile, Siena
Trattamento e riabilitazione
Joussef Hayek
Neuropsichiatria Infantile, Siena

13.15 - *La voce di altre associazioni*

Francesca Pascucci
Presidente Associazione Aicardi
Lucia Dovigo
Presidente Associazione Italiana Rett-AIR

13.30 - *Chiusura dei lavori scientifici*

13.40 - *Pranzo*

15.00 - *Associazione Sindrome X-Fragile: le famiglie della Toscana si incontrano. La nascita della sezione regionale e i suoi obiettivi*

17.00 - *Chiusura dei lavori*