

Destinatari

Medici, Assistenti Sanitari, Infermieri,
Infermieri Pediatrici

Modalità d'iscrizione

L'iscrizione al corso deve essere effettuata on line
www.galliera.it/eventi_formativi

Segreteria organizzativa S.S.C. Formazione

Corso Mentana 10 - 16128 Genova
Tel. 010 563-4047 Fax 010 563 4038
segreteria.formazione@galliera.it
www.galliera.it/eventi_formativi



Si ringrazia



LIONS CLUB
GOLFO PARADISO



Lions Club
S. Michele di Pagana - Tigulio Imperiale



E.O. Ospedali Galliera



Evento Formativo Residenziale

Complessità assistenziale in genetica medica: l'esempio della sindrome dell'X fragile

Sabato 23 novembre 2013

Responsabili dell'evento
Dott. Domenico Coviello
Dott.ssa Francesca Faravelli

Sede del Corso
E.O. Ospedali Galliera di Genova
Pad. C - S.S.C. Formazione - Aula Magna II

OBIETTIVO

L'obiettivo del corso è la formazione dei medici specialisti, e di personale sanitario sulle tematiche assistenziali inerenti le patologie su base genetica.

In particolare verranno discussi i percorsi diagnostici più appropriati, dalla valutazione clinica alla esecuzione degli esami di laboratorio con le relative peculiarità e con particolare riferimento al deficit intellettivo ed alla sindrome dell'X fragile.

In merito a quest'ultima verranno illustrate le caratteristiche cliniche presenti nei soggetti affetti e nei familiari in rapporto al difetto genetico di base ed alle metodiche diagnostiche in continua evoluzione.

ABSTRACT

La presa in carico delle persone affette da patologie su base genetica presenta elementi di complessità peculiari tra cui quelli legati alle ricadute presenti per tutto il nucleo familiare ed al possibile ricorso ai test genetici.

Tra le condizioni che possono riconoscere una base genetica la disabilità intellettiva (id) rappresenta la più frequente, con una frequenza nella popolazione generale del 3% circa, e la sindrome dell'X fragile, principale causa principale di deficit intellettivo su base ereditaria, rappresenta un paradigma di quanto sopra citato.

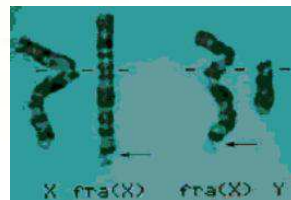
L'identificazione della causa della disabilità intellettiva in un individuo ha importanti ricadute in termini di:

completamento di iter diagnostici spesso lunghi e costosi, sia per il S.S.N. che per le famiglie;

accesso ad informazioni più chiare sulla prognosi e possibilità di ottimizzare il supporto clinico e le terapie riabilitative;

facilitazione dell'accesso ai servizi sociali ed educativi;

consapevolezza dell'eventuale rischio riproduttivo dei genitori e di altri membri della famiglia e possibilità di accesso alla diagnosi prenatale.



Programma

- Ore 8.00** Registrazione dei partecipanti
- Ore 8.45** Introduzione al corso
- Ore 9.00** Il ritardo mentale su base genetica: valutazione clinica finalizzata all'inquadramento diagnostico
Francesca Faravelli
- Ore 9.30** Applicazione diagnostica delle nuove tecnologie del laboratorio di genetica
Domenico Coviello
- Ore 10.00** Percorsi di cura centrati sulla famiglia: individuazione precoce e problematiche riproduttive della sindrome dell'X Fragile
Francesca Forzano
- Ore 10.30** Pausa caffè
- Ore 11.00** Percorsi di cura centrati sulla famiglia: condizioni cliniche correlate alla sindrome dell'X Fragile proprie dell'adulto
Emilio Di Maria
- Ore 11.30** L'approccio molecolare alla diagnostica della sindrome dell'X Fragile e delle patologie correlate
Marina Roberta Grasso
- Ore 12.00** Il valore del counseling preconcezionale come strumento di identificazione precoce del rischio su base genetica
Francesca Faravelli
- Ore 12.30** L'esperto risponde - tavola rotonda
- Ore 13.00** Conclusioni - test finale