

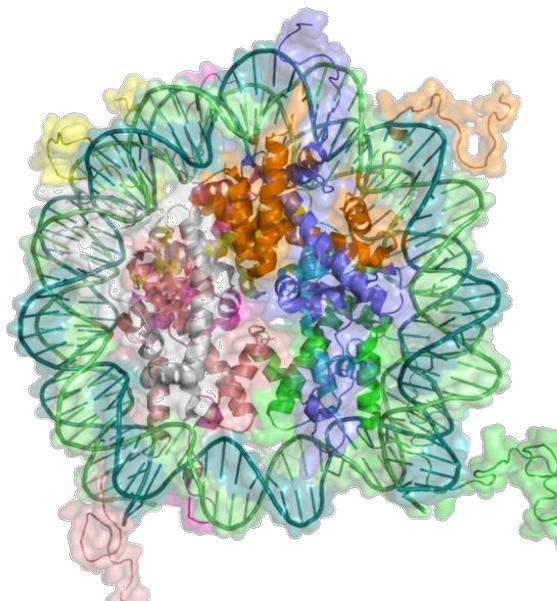
DIPARTIMENTO DI SCIENZE MEDICHE
DIPARTIMENTO RIPRODUZIONE E ACCRESCIMENTO
UNITA' E SEZIONE DI GENETICA MEDICA
SERVIZIO DI GENETICA CLINICA – HUB REGIONALE
Direttore: Prof.ssa Ferlini Alessandra

Prof Raoul Hennekam

Prof. at the Dept of Pediatrics and Translational Genetics, University of Amsterdam
and at the Institute of Neurology, University College London, London

Phenotypes of the mutated SWI/SNF complex

Fenotipi associati a mutazioni di geni coinvolti nel pathway
del rimodellamento della cromatina



Martedì 28 ottobre 2014

Ore 10:30 – 12:30

Aula 3

Azienda Ospedaliero-Universitaria di Ferrara

Via Aldo Moro, 8 – Cona, Ferrara

Prof. Raoul Hennekam

Raoul Hennekam ha conseguito la specializzazione in Pediatria e in Genetica Clinica all'Università di Utrecht. Attualmente è professore di Pediatria e di Genetica Traslazionale presso l'Università di Amsterdam e professore di Genetica Clinica e Dismorfologia presso la London University College di Londra.

Autore di numerose pubblicazioni in ambito scientifico su riviste internazionali, ha una grande esperienza nell'ambito delle connettivopatie, i disturbi dello sviluppo, la dismorfologia.

Abstract intervento

Variazioni germinali de novo in diversi geni del complesso SWI/SNF o BAF sono state riportate come causative di alcune entità come la sindrome di Coffin-Siris, la sindrome di Nicolaidis-Baraitser o di disabilità intellettive non sindromiche.

Fenotipi parzialmente sovrapponibili si possono ritrovare sia in quadri sindromici (tra cui la sindrome di Borjeson-Forsman-Lehmann e la sindrome di DOOR) causati da variazioni in geni la cui funzione è apparentemente completamente differente, sia in quadri malformativi dovuti ad esposizione a teratogeni (tra cui la stessa esposizione ad alcool).

Oggetto dell'intervento è un approfondimento dei differenti quadri sindromici, delle correlazioni genotipo-fenotipo e una discussione circa le possibili ipotesi eziopatogenetiche a supporto della parziale sovrapposizione esistente.

Struttura della giornata:

Mattino (Ore 10:30 – 12:30, Aula 3, Azienda Ospedaliera-Universitaria di Ferrara): Lecture dal titolo "Phenotypes of the mutated SWI/SNF complex". Per tale evento sono stati richiesti i crediti ECM.

Pomeriggio (ore 14.30-18.30 presso l'Aula 2, Azienda Ospedaliera-Universitaria di Ferrara) è prevista, per gli interessati, una sessione di discussione di casi clinici. Per tale evento non sono previsti crediti ECM.

Destinatari e Modalità di iscrizione

Il corso è rivolto a medici, biologi, infermieri, professioni sanitarie, studenti e specializzandi. Tutti i professionisti interessati possono effettuare, solo per l'evento della mattina (lecture) l'iscrizione online sul sito:

<http://www.ospfe.it/per-la-formazione/edicola-formazione/edicola-formazione>

Per la sessione di discussione dei casi clinici del pomeriggio non è necessaria l'iscrizione. E' però gradita mail in cui si segnala la propria partecipazione all'indirizzo e-mail sottoriportato.

Per eventuali informazioni Dott.ssa Stefania Bigoni: bgs@unife.it

Come arrivare

In auto: Autostrada A13 Bologna-Padova, uscita Ferrara Sud. Proseguire per il raccordo autostradale Ferrara-Porto Garibaldi, direzione Porto Garibaldi, uscita Cona (seguire le indicazioni "Ospedale").

In autobus: Linea 6, in partenza dalla stazione F.S.
Per accedere alle aule didattiche, parcheggio N. 1.

Per maggiori informazioni si rimanda al sito dell'ospedale: www.ospfe.it

