

A.Ma.R.A.M. Aps



ASSOCIAZIONE MALATTIE RARE
DELL'ALTA MURGIA

**L'associazione
A.Ma.R.A.M. Aps**

Presenta

Genetica medica nuovi scenari dalla ricerca alla diagnosi

**IX Congresso
2023**

sabato

22

Aprile

**dalle h. 08:30
alle h. 16:00**

presso il

**Castello Svevo
di Barletta**

RAZIONALE SCIENTIFICO:

Nel corso dei secoli i caratteri ereditari sono stati sempre un qualcosa insito in ogni specie e che inconsciamente ciascun individuo comprendeva. I primi caratteri erano rappresentati dalla somiglianza fisica tra genitori e figli. Con il passare del tempo, oltre alle caratteristiche fisiche si comprese che vi sono patologie che possono essere trasmesse nelle discendenze e queste erano in grado di connotare alcune linee familiari, è il caso della emofilia B presente nella famiglia della Regina Vittoria d'Inghilterra.

Grazie all'osservazione prima e allo sviluppo di tecnologie sempre più innovative poi, oggi per molte malattie si è compresa la base genetica. Il futuro ci consentirà di comprendere molte cause che sono alla base delle variazioni genetiche intra-specie e fra specie diverse. La genetica e l'embriologia ci consentiranno di entrare nel sancta sanctorum.

Il congresso si propone di rappresentare lo stato dell'arte della Genetica Medica in Basilicata e Puglia, confrontando le esperienze in atto fra i vari professionisti.

REFERENTI SCIENTIFICI

Prof. Giuseppe Novelli

Dott. Domenico Dell'Edera

Dott. Gennaro Mariano Lenato

COMITATO ORGANIZZATORE

Vincenzo Pallotta

Massenzio Terranova

Rocco Postiglione

Antonella Falcone

Iscrizione gratuita tramite sito web A.Ma.R.A.M.

<https://www.amaram.it/iscrizione-evento-22-aprile-2023/>

L'evento è rivolto a n.100 partecipanti, per le seguenti categorie professionali: Medico Chirurgo (tutte le discipline), Medici di Medicina di Presidio, Odontoiatra, Biologo, Farmacista, Infermiere, Ostetrica, Fisioterapista, Dietista, Psicologo, Tecnico Sanitario Laboratorio Biomedico, Tecnico Sanitario di Radiologia Medica. Accreditato per 5 crediti ECM Evento n.861-379888

PROGRAMMA

Ore 08:30 - REGISTRAZIONE DEI PARTECIPANTI

Ore 09:00 - APERTURA DEI LAVORI

Presidente A.Ma.R.A.M Aps Vincenzo Pallotta

Dott. Domenico Dell'Edera

Dott. Gennaro Mariano Lenato

Ore 09:30 - SALUTI ISTITUZIONALI

Ore 10:00 - LECTIO MAGISTRALIS

Prof. Giuseppe Novelli

Titolo relazione:

Genomica, le istruzioni per uno stargate della medicina

I SESSIONE

MODERATORI

Dott.ssa Arianna Allegretti

Dott.ssa Amalia Allocca

Prof. Edmondo Ceci

RELATORI

Ore 10:30

Prof. Maurizio Margaglione

Titolo relazione:

La Genetica dei difetti coagulativi

Ore 10:50

Dott. Mattia Gentile

Titolo relazione:

Regione Puglia: percorso e modello organizzativo del laboratorio di genomica della Asl di Bari

Ore 11:10 COFFEE BREAK

II SESSIONE

MODERATORI

Dott. Baldassarre Martire

Dott.ssa Maria Laura Pisaturo

RELATORI

Ore 11:30

Prof. ssa Nicoletta Resta

Titolo relazione:

Cancer genes: approcci diagnostici e terapeutici

Ore 11:50

Dott.ssa Maria Cristina Nuzzi

Titolo relazione:

Evoluzione della diagnostica citogenetica e molecolare in oncoematologia

III SESSIONE

MODERATORI

Dott.ssa Alessandra Mangia

Dott.ssa Giuseppina Annicchiarico

RELATORI

Ore 12:10

Dott.ssa Lucia Micale

Titolo relazione:

Dal sequenziamento di nuova generazione, ad un laboratorio di nuova generazione in genetica medica

Ore 12:30

Dott.ssa Maria Iole Natalicchio

Titolo Relazione:

Implicazione genetica nei tumori coloretali

Ore 12:50 - DISCUSSIONE

Ore 13:15 - PAUSA PRANZO

IV SESSIONE

MODERATORI

Dott. Angelo Acquafredda

Dott. Maurizio Giorelli

RELATORI

Ore 14:00

Dott.ssa Simonetta Simonetti

Titolo relazione:

Screening metabolico neonatale in Puglia e Basilicata

Ore 14:20

Dott.ssa Rita Fischetto

Titolo Relazione:

La malattia genetica in età pediatrica ed adulta: dal “paziente senza diagnosi” ai “rare siblings”. Work up clinico-diagnostico

V SESSIONE

MODERATORI

Dott.ssa Alba Panarese

Dott. Francesco La Rocca

Prof. Giuseppe Merla

RELATORI

Ore 14:40

Dott. Domenico Dell'Edera

Titolo relazione:

Dalla diagnosi prenatale invasiva agli screening prenatali

Ore 15:00

Dott. Salvatore Pietro Mauro

Titolo relazione:

Tipizzazione HLA: presente e futuro

Ore 15:20

TAVOLA ROTONDA CON LA PARTECIPAZIONE DELLE ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI

Ore 16:00

CONSEGNA QUESTIONARIO ECM E CHIUSURA DEI LAVORI

A.Ma.R.A.M. Aps



ASSOCIAZIONE MALATTIE RARE
DELL'ALTA MURZIA

FACULTY

Alba Panarese: Direttore UOC Gastroenterologia - Ospedale "SS. Annunziata", Taranto

Alessandra Mangia: Direttore UOSD di Epatologia - IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza", San Giovanni Rotondo (FG)

Amalia Allocca: Direttore Sanitario - I.R.C.C.S. "San Raffaele" Pisana, Roma
Angelo Acquafredda, Direttore UOC Pediatria e Fibrosi Cistica - Ospedale "G. Tarella", Cerignola (FG)

Antonella Falcone: Referente A.Ma.R.A.M Aps

Arianna Allegretti: Dirigente Biologo, Laboratorio di Genetica Medica ed Immunogenetica A.S.M - P.O. "Madonna delle Grazie", Matera

Baldassarre Martire: Direttore UOC Pediatria e Neonatologia - Ospedale "Dimiccoli", Barletta

Domenico Dell'Edera: Direttore UOSD Laboratorio di Genetica Medica e Immunogenetica, Centro di Riferimento Regionale - P.O. "Madonna delle Grazie", Matera

Edmondo Ceci: Direttore UOC Patologia Clinica - Ente Ecclesiastico Ospedale Generale Regionale "F. Miulli", Acquaviva delle Fonti (BA), Professore Associato - Università degli Studi di Bari

Francesco La Rocca: Dirigente Biologo, Laboratorio di Genetica Medica ed Immunogenetica A.S.M - P.O. "Madonna delle Grazie", Matera

Gennaro Mariano Lenato: Centro Sovraziendale Malattie Rare, UOC Medicina Interna e Geriatria "Frugoni" - Policlinico di Bari

Giuseppe Novelli: Direttore U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica - Policlinico Universitario "Tor Vergata" Già Rettore dell'Università degli studi di Roma "Tor Vergata"

Giuseppe Merla: Professore Ordinario - Università degli Studi "Federico II", Napoli, Dirigente Biologo responsabile del laboratorio di Genomica Regolativa e Funzionale presso la Fondazione - IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza", San Giovanni Rotondo (FG)

Giuseppina Annicchiario: Coordinatrice Co.Re.Ma.R (Coordinamento Regionale Malattie Rare) - AReSS Puglia

Lucia Micale: Dirigente Biologo UOC Genetica Medica - IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza", San Giovanni Rotondo (FG)

FACULTY

Maria Laura Pisaturo: Dirigente Medico U.O.C di Ostetricia e Ginecologia - Azienda Ospedaliera Regionale "San Carlo", Potenza

Maria Cristina Nuzzi: Dirigente responsabile Laboratorio di Patologia Clinica - Ospedale "SS Annunziata", Taranto

Maria Iole Natalicchio: Direttore UOSD Biologia Molecolare Oncologica - Ospedale Riuniti di Foggia Ambulatorio Tumori "Eredo-Familiari" (TEF) - Ospedale Riuniti di Foggia

Mattia Gentile: Direttore UOC Genetica Medica - P.O. "Di Venere" ASL Bari

Massenzio Terranova: Coordinatore Accreditamento ECM A.Ma.R.A.M Aps

Maurizio Margaglione: Direttore Genetica Medica - Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale - Università degli studi di Foggia

Maurizio Giorelli: Direttore UOC Neurologia - Ospedale "Dimiccoli", Barletta

Nicoletta Resta: Professore Ordinario di Genetica Medica e Direttore Scuola di Spec. in Genetica Medica (DIMEPREJ-Sezione di Genetica Medica) - Policlinico di Bari, Direttore UOC Lab. Genetica Medica - Policlinico di Bari

Rita Fischetto: Direttore UOC Malattie Metaboliche Genetiche, Endocrinologia Diabetologia - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII" Policlinico Bari
Centro di Riferimento Regione Puglia Malattie Rare Pediatriche
Centro Screening Neonatale Regione Puglia e Basilicata

Rocco Postiglione: Referente A.Ma.R.A.M Aps

Salvatore Pietro Mauro: Direttore UOC Laboratorio Genetica Medica - Presidio Ospedaliero "Vito Fazzi", Lecce

Simonetta Simonetti: Direttore Patologia Clinica e Direttore Centro Screening Neonatale Puglia e Basilicata Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII" Policlinico Bari

Vincenzo Pallotta: Presidente A.Ma.R.A.M Aps

A.Ma.R.A.M. Aps



ASSOCIAZIONE MALATTIE RARE
DELL'ALTA MURGIA

Grafica di: Francesca Colonna e Giuseppe Carlucci

IRCCS San Raffaele

