

## 17 ottobre

14.30 *Apertura del corso*  
Fabrizio Bianchi, Cecilia Berni



### 14.45 SESSIONE I

#### Malformazione di Chiari

Moderatore: Flavio Giordano

14.45 *Introduzione*

15.00 *Caratteristiche e storia naturale*  
Luca Massimi

15.20 *Basi genetiche*  
Sabrina Giglio

15.40 *Trattamento chirurgico nel bambino*  
Gianluca Piatelli

16.00 *Serie chirurgica dell'AOU Meyer: analisi dei risultati*  
Manuela Grandoni

16.20 *Trattamento chirurgico nell'adulto*  
Giuseppe Talamonti

16.45 *Pausa caffè*

17.00 *Risultati radiologici del trattamento chirurgico della malformazione di Chiari I con siringomielia nei pazienti adulti: una meta-analisi*  
Paolo Perrini

17.20 *Le associazioni tra malformazione di Chiari e altre patologie neurologiche*  
Marika Furlanetto

17.50 *Interventi delle associazioni*  
– *Medici, pazienti e associazioni. Il ruolo di AISMAC*  
Francesca Ricci

– *10 anni di AIMA-Child: l'importanza delle linee guida nazionali*

Simona Pantalone Ielmini

– *A.T.I.S.B. - Associazione Toscana Idrocefalo e Spina Bifida*

Marco Esposito

18.50 *Discussione*

20.30 *Cena sociale*

## 18 ottobre

### 09.15 SESSIONE II

#### Il Registro Toscano Difetti Congeniti (RTDC)

Moderatrice: Anna Pierini

09.15 *Linee-guida per la segnalazione dei casi*  
Anna Pierini

10.00 *Dai progetti europei allo sviluppo della piattaforma regionale*  
Alessio Coi, Michele Santoro

10.30 *Pausa caffè*

### 11.00 SESSIONE III

#### Nuove frontiere nella diagnosi genetica pre e post natale

Moderatrice: Sabrina Giglio

11.00 *Introduzione*

11.10 *Implementazione del protocollo di screening nel primo trimestre: NIPT*  
Barbara Minuti

11.30 *NGS SNP-Array per i difetti congeniti*  
Paolo Reho



11.50 *Sequenziamento dell'esoma nel DNA fetale circolante*

Aldesia Provenzano

12.10 *Regioni non codificanti del DNA: ruolo patogenetico*

Orsetta Zuffardi

12.30 *Discussione*

13.00 *Conclusioni*  
Anna Pierini

13.10 *Questionari ECM*



#### Quota di Iscrizione

##### Referenti

€ 85,00 (IVA inclusa) che comprende:

- ristorazione congressuale e cena sociale il 17/10
- pernottamento il 17/10
- attestato di partecipazione e materiale didattico

**Medici e biologi specializzandi, personale infermieristico/ostetrico**

*La partecipazione al corso è gratuita. Sono esclusi la cena sociale ed il pernottamento del 17/10.*

*Verrà fornito l'attestato di partecipazione e il materiale didattico.*

##### Altri partecipanti

€ 85,00 (IVA inclusa) che comprende:

- ristorazione congressuale
- attestato di partecipazione e materiale didattico.

#### Modalità di pagamento (entro il 30/09/19)

- versamento su conto corrente postale n. 1310085 intestato a Fondazione Toscana G. Monasterio
- bonifico bancario c/o BANCOPOSTA - codice IBAN: IT23T076011400000001310085 intestato a Fondazione Toscana G. Monasterio

Causale: Iscrizione Corso RTDC 2019

*Il corso ha ottenuto n. 8 crediti ECM per medici, medici di medicina generale, pediatri di famiglia, medici di continuità assistenziale, biologi, infermieri pediatrici, ostetriche/i, personale tecnico-sanitario, specialisti ambulatoriali.*

# Relatori & Moderatori

## **Cecilia Berni**

*P.O. Sviluppo assistenza materno infantile e malattie rare e genetiche, Dir.ne Diritti cittadinanza e coesione sociale, Regione Toscana, Firenze*

## **Fabrizio Bianchi**

*Epidemiologia ambientale e Registri di patologia, IFC-CNR/ Fondazione Toscana "G. Monasterio", Pisa*

## **Alessio Coi**

*Epidemiologia ambientale e Registri di patologia, IFC-CNR/ Fondazione Toscana "G. Monasterio", Pisa*

## **Marco Esposito**

*Presidente Associazione Toscana Idrocefalo e Spina Bifida - A.T.I.S.B.*

## **Marika Furlanetto**

*IRCCS Istituto Neurologico C. Besta, Milano*

## **Sabrina Rita Giglio**

*SOD complessa di genetica medica, AOU Meyer, Firenze*

## **Flavio Giordano**

*Responsabile Unità semplice SOSA Neurochirurgia funzionale e dell'epilessia e del Centro Spina Bifida, AOU Meyer, Firenze*

## **Maunela Grandoni**

*Neurochirurgia, AOU Meyer, Firenze*

## **Luca Massimi**

*Neurochirurgia infantile, Policlinico Gemelli, Roma*

## **Barbara Minuti**

*SOD Diagnostica Genetica, AOU Careggi, Firenze*

## **Simona Pantalone Ielmini**

*Presidentessa Associazione Italiana Malformazione di Arnold-Chiari Child - AIMA-Child Onlus*

## **Paolo Perrini**

*Neurochirurgia, Ospedale Cisanello, AOU Pisana, Pisa*

## **Gianluca Piatelli**

*Dipartimento Integrato Neuroscienze Mediche e Chirurgiche e Riabilitazione - Continuità Cure, U.O.C. Neurochirurgia, IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova*

## **Anna Pierini**

*Epidemiologia ambientale e Registri di patologia, IFC-CNR/ Fondazione Toscana "G. Monasterio", Pisa*

## **Aldesia Provenzano**

*Ricercatore di Genetica Medica, Università di Firenze*

## **Paolo Reho**

*Genetica Medica, Università di Firenze*

## **Francesca Ricci**

*Consiglio direttivo Associazione Italiana Siringomielia e Arnold Chiari*

## **Michele Santoro**

*Epidemiologia ambientale e Registri di patologia, IFC-CNR/ Fondazione Toscana "G. Monasterio", Pisa*

## **Giuseppe Talamonti**

*Neurochirurgia, Ospedale Niguarda, Milano*

## **Orsetta Zuffardi**

*Professore Ordinario di Genetica Medica, Università di Pavia*



**Comitato Scientifico**  
Segreteria del Registro Toscano Difetti Congeniti

**Segreteria Scientifica**  
Ettore Cariati, Flavio Giordano, Anna Pierini

**Segreteria Organizzativa**  
Maria Cristina Imiotti, Sonia Marrucci  
Fondazione Toscana Gabriele Monasterio/Istituto Fisiologia Clinica CNR, Pisa  
tel 050 3152110 fax 050 3152570  
e-mail: segreteria@rtdc.it



[www.regione.toscana.it/sst](http://www.regione.toscana.it/sst)

Editing: Sonia Marrucci, Fondazione Toscana Gabriele Monasterio

# XVIII Corso residenziale



REGISTRO  
TOSCANO  
DIFETTI  
CONGENITI



**Malformazioni Congenite  
dalla Diagnosi Prenatale  
alla Terapia Postnatale**

**Malformazione di Chiari**  
**Il Registro Toscano Difetti Congeniti**  
**Nuove frontiere nella diagnosi genetica**  
**pre e post natale**



**17-18  
ottobre  
2019**



**Biblioteca  
Umanistica  
Sala Comparetti  
Firenze**