

Programma Evento FAD

FAD per ostetrici e ginecologi ed esperti di medicina materno-fetale :il percorso multidisciplinare nella gestione delle gravidanze con malformazione fetale

con il patrocinio di



(www.saepe.it)

Provider Zadig ID 103

Presentazione

Il corso si rivolge agli specialisti ed esperti di medicina materno-fetale che desiderano cimentarsi nella valutazione collegiale clinico-genetica di casi emblematici.

Modalità didattica: Il corso prevede la lettura di un dossier conoscitivo, la partecipazione a 4 videolezioni centrate su casi, la risoluzione di 4 casi con domande ECM che valutano l'acquisizione delle nozioni e la loro applicabilità nella pratica, e un questionario ECM finale.

Obiettivo formativo nazionale: Integrazione interprofessionale e multiprofessionale, interistituzionale

Obiettivo specifico: Approfondimento delle conoscenze sulla presa in carico della donna in gravidanza con sospetto o diagnosi di malformazioni fetali, impostazione del percorso diagnostico, del lavoro in équipe multidisciplinare e della comunicazione con la donna e il partner.

Durata: 8 ore

Crediti: 8

Argomenti trattati

LA DIAGNOSI GENETICA PRENATALE

- Relazione tra età materna e anomalie cromosomiche embrionali o fetali
- Diagnosi prenatale: quando è indicata
- Lo screening con l'ecografia ostetrica
- La translucenza nucale (NT)
- La gestione delle gravidanze con NT aumentata all'ecografia ostetrica
- Studio ecografico dello scheletro fetale
- Studio ecografico del rene fetale
- I test di screening integrati
- Il test NIPT (Non Invasive Prenatal Test)
- I test invasivi

LA VISITA DI GENETICA CLINICA

- L'anamnesi familiare e l'albero genealogico
- L'anamnesi gestazionale
- I cataloghi elettronici per le malattie rare
- La consulenza post test

CASI DIDATTICI

- La sindrome di Noonan e le RASopatie
- La sindrome di Beckwith-Wiedemann
- Le displasie scheletriche
- L'osteogenesi imperfetta
- L'acondrogenesi
- La displasia tanatofora
- La displasia camptomelica
- L'acondroplasia
- L'ipofosfatasi
- Le patologie dell'apparato renale e urinario fetale
- Sindromi urinarie complesse

GLI ESAMI GENETICI

- Indagare i cromosomi: i test citogenetici
- Fluorescence In Situ Hybridization (FISH)
- Indagare le microdelezioni/microduplicazioni: Chromosomal Microarray Analysis
- Lettera per lettera: analizzare le variazioni genetiche più piccole
- Sequenziamento tradizionale: il metodo Sanger
- Next Generation Sequencing (NGS)

Pubblicazione prevista

10 luglio 2021

Responsabili scientifici: dott.ssa Faustina Lalatta, medico genetista, dott.ssa Elsa Viora

Destinatari Il corso, gratuito, è aperto ai medici chirurghi (tutte le specialità) e alle ostetriche