

Evento Formativo Residenziale

LA RELAZIONE GENOTIPO E FENOTIPO NELLE PATOLOGIE DEL NEUROSVILUPPO. COME E PERCHÈ STUDIARLA?

6 Marzo 2026

Rilevanza

Le patologie del neurosviluppo costituiscono un gruppo eterogeneo di condizioni neuropsichiatriche ad esordio precoce, caratterizzate da variabile compromissione delle funzioni cognitive, motorie, comunicative e comportamentali. L'elevata eterogeneità fenotipica, frequentemente associata a sovrapposizione clinica tra quadri sindromici differenti, riflette una complessa base genetica e molecolare, che rende spesso difficoltoso l'inquadramento diagnostico e la definizione di una chiara correlazione genotipo-fenotipo.

Un approccio integrato che combini un'accurata valutazione clinico-neuropsichiatrica, neurologica e dismorfologica con l'impiego di sistemi di fenotipizzazione standardizzati e delle moderne tecnologie di genetica molecolare risulta fondamentale per migliorare l'accuratezza diagnostica, ottimizzare il percorso di presa in carico e approfondire i meccanismi patogenetici alla base delle malattie rare del neurosviluppo in età pediatrica.

Obiettivo finale del corso è aumentare la consapevolezza diagnostica dei clinici rispetto alle patologie neurologiche e genetiche rare del bambino, favorendo un percorso diagnostico più tempestivo, mirato e multidisciplinare.

Finalità

Il corso si propone di fornire ai professionisti coinvolti nella diagnosi e nella gestione delle patologie del neurosviluppo strumenti teorici e pratici per l'inquadramento dei fenotipi complessi, attraverso l'utilizzo di terminologie standardizzate quali la Human Phenotype Ontology (HPO) e mediante valutazioni cliniche, neurologiche e dismorfologiche integrate.

Verranno approfonditi i criteri di appropriatezza, analisi e interpretazione degli esami genetici di primo e secondo livello, inclusi array-CGH e tecniche di Next Generation Sequencing (pannelli genici, WES), con particolare attenzione alla correlazione clinico-molecolare e alla classificazione delle varianti genetiche. Saranno inoltre discussi i principali approcci di validazione e caratterizzazione funzionale delle varianti patogenetiche e potenzialmente patogenetiche mediante tecniche di biologia molecolare e biochimica (Sanger sequencing, Western blot), al fine di valutarne l'impatto a livello cellulare e molecolare.

Obiettivi specifici

Al termine del corso il partecipante sarà in grado di:

1. Comprendere i meccanismi molecolari e neurobiologici che collegano varianti genetiche a specifici quadri clinici nelle patologie del neurosviluppo.
2. Interpretare correttamente i principali test genetici (Array-CGH, WES, WGS), comprendendone indicazioni cliniche, limiti e implicazioni prognostiche.
3. Valutare l'interazione tra fattori genetici, ambientali ed epigenetici nella modulazione del fenotipo.
4. Integrare i dati genetici con la valutazione clinica e neuropsicologica,
5. Applicare criteri di appropriatezza prescrittiva e interpretativa.

Obiettivo formativo ecm

n. 18 – Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica, ivi incluse le malattie rare e la medicina di genere;

Metodologia didattica

Il corso prevede una metodologia integrata teorico–pratica finalizzata allo sviluppo di competenze cliniche applicabili nella pratica professionale.

Sono previste:

- Lezioni frontali interattive
- Discussione di casi clinici con integrazione di dati clinici, neuropsicologici e genetici.

Modalità per la valutazione dell'apprendimento

Questionario a risposta multipla

Destinatari

L'evento è destinato alle seguenti figure professionali: Biologi, Medici (tutte le discipline), Psicologi, Tecnici di laboratorio biomedico

Programma

I sessione **Moderatori: Antonella Gagliano e Maurizio Elia**

9:00-9:30 Ruolo della genetica nella diagnostica delle patologie del neurosviluppo (Francesco Cali)

9:30-10:15 Fenotipizzazione standardizzata e correlazione genotipo–fenotipo (Vincenzo Salpietro)

Pausa

Casi clinici discussi con Vincenzo Salpietro e Francesco Cali

10.30-11.00 Caso clinico 1 (Donatella Greco e Miryam Foti)

11.00-11.30 Caso clinico 2 (Alessia Arena)

11.30-12.00 Caso clinico 3 (Vittoria Greco)

12.00-12.30 Caso clinico 4 (Ludovica Russo e Valeria Marletta)

Responsabili Scientifici

Francesco Cali- Professore Associato di Genetica Medica Università Kore di Enna, Direttore UOC Laboratorio di Genetica Medica - IRCCS Oasi Maria SS

Antonella Gagliano- Professore Ordinario di NPIA Università Kore di Enna, Direttore dell'UOC di Neuropsichiatria IRCCS Oasi Maria SS – **Responsabile ECM dell'evento**

Donatella Greco- Direttore dell'UOC di Pediatria IRCCS Oasi Maria SS

Docenti

Alessia Claudia Arena- Dirigente Medico UOC di Pediatria – IRCCS Oasi Maria SS

Francesco Cali- Professore Associato di Genetica Medica Università Kore di Enna, Direttore UOC Laboratorio di Genetica Medica - IRCCS Oasi Maria SS

Maurizio Elia- Professore Associato di Neurologia Università Kore di Enna, Direttore UOC Neurologia e Neurofisiopatologia età evolutiva IRCCS Oasi Maria SS

Miryam Rosa Stella Foti- Dirigente Medico UOC di Pediatria - IRCCS Oasi Maria SS

Antonella Gagliano- Professore Ordinario di NPIA Università Kore di Enna, Direttore dell'UOC di Neuropsichiatria IRCCS Oasi Maria SS

Donatella Greco- Direttore dell'UOC di Pediatria IRCCS Oasi Maria SS

Vittoria Greco- Dirigente Medico UOC di Pediatria IRCCS Oasi Maria SS

Valeria Marletta- Dirigente Medico UOC di Neuropsichiatria IRCCS Oasi Maria SS

Ludovica Augusta Russo- Dirigente Medico UOC di Neuropsichiatria IRCCS Oasi Maria SS

Vincenzo Salpietro- Professore Ordinario di Pediatria Università dell'Aquila e Direttore dell'UOC di Pediatria presso l'Università degli Studi dell'Aquila/ASL1 Abruzzo, Coordinatore del laboratorio E-MIND dell'Istituto EBRI, Roma

Informazioni generali

Segreteria organizzativa

U.O.S.D. Formazione Permanente e ECM

0935/936462/6 – ecm@oasi.en.it;

Edizioni

Unica – 6 Marzo

Sede

Sala ECM – La Cittadella dell'Oasi – IRCCS Oasi Maria SS.

Fonti di finanziamento

Il corso è autofinanziato e non sono presenti altre fonti di finanziamento da sponsor istituzionali o commerciali.

Rilascio attestati

Al termine del corso, entro 48 ore, sarà scaricabile previa registrazione sulla piattaforma <http://formazioneweb.oasi.en.it>, l'attestato di frequenza.

L'attestato con i crediti formativi ECM sarà disponibile entro 60 giorni, scaricabile dalla piattaforma on-line, <http://formazioneweb.oasi.en.it>.

NOME COGNOME	PROFESSIONE	DISCIPLINA	ENTE DI APPARTENENZA/LIBERA PROFESSIONE	DESCRIZIONE ATTIVITA' PROFESSIONALE/FORMATIVA
Francesco Calì			Università Kore di Enna IRCCS Oasi Maria SS.	Professore Associato di Genetica Medica Università Kore di Enna, Direttore UOC Laboratorio di Genetica Medica - IRCCS Oasi Maria SS
Vincenzo Salpietro			Università degli studi dell'Aquila	Professore Ordinario di Pediatria Università dell'Aquila e Direttore dell'UOC di Pediatria presso l'Università degli Studi dell'Aquila/ASL1 Abruzzo, Coordinatore del laboratorio E-MIND dell'Istituto EBRI, Roma
Donatella Greco			IRCCS Oasi Maria SS.	Direttore dell'UOC di Pediatria
Myriam Rosa Stella Foti			IRCCS Oasi Maria SS.	Dirigente Medico UOC di Neuropsichiatria
Alessia Claudia Arena			IRCCS Oasi Maria SS.	Dirigente Medico UOC di Pediatria
Vittoria Greco			IRCCS Oasi Maria SS.	Dirigente Medico UOC di Pediatria
Ludovica Augusta Russo			IRCCS Oasi Maria SS.	Dirigente Medico UOC di Neuropsichiatria
Valeria Marletta			Libero professionista	
Antonella Gagliano			Università Kore di Enna IRCCS Oasi Maria SS.	Professore Ordinario di NPIA Università Kore di Enna, Direttore dell'UOC di Neuropsichiatria – IRCCS Oasi Maria SS
Maurizio Elia			Università Kore di Enna IRCCS Oasi Maria SS.	Professore Associato di Neurologia Università Kore di Enna, Direttore UOC Neurologia - IRCCS Oasi Maria SS

Il provider dichiara ai sensi dell'art. 76 del DPR n.445/2000:

- di aver fornito all'interessato l'informativa sul trattamento dei dati personali (art. 13 del Regolamento europeo 2016/679; artt. 68, 70, 76, 96 Accordo Stato-Regioni 2017 "La formazione continua nel settore salute"- Rep. Atti 14/CSR del 2.2.2017 - Par. 4.6, lett. j) Manuale Nazionale di Accreditemento per l'Erogazione di Eventi ECM);
- di aver informato l'interessato che il programma dell'evento ECM, di cui le suddette informazioni contribuiscono a formarne il contenuto minimo, verrà inserito nel catalogo degli eventi E.C.M. tenuto dall'ente accreditante;