



Roma, 9 febbraio 2018 - Le più nuove acquisizioni sugli aspetti clinici e genetici nel campo di sindromi molto rare, sconosciute alla maggior parte dei medici, accanto ai progressi più recenti della Genetica clinica saranno al centro del XX meeting scientifico lunedì 12 e martedì 13 febbraio presso l'Aula Brasca del Policlinico Universitario A. Gemelli.

Il meeting è promosso dall'Istituto di Medicina Genomica dell'Università Cattolica di Roma congiuntamente alla Società Italiana di Genetica Umana, alla Società Italiana di Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità e alla Società Italiana di Endocrinologia Pediatrica (SIGU, SIMGEPED e *SIEDP*).

Presiede il meeting Maurizio Genuardi, Direttore dell'Istituto di Medicina Genomica dell'Università Cattolica e Presidente della Società italiana di Genetica Umana (Sigu); responsabile scientifico Marcella Zollino, associato di Genetica all'Università Cattolica di Roma.

La genetica clinica è la branca della medicina che si occupa in particolare della diagnosi e del follow up di patologie, prevalentemente rare o molto rare, a prevalente base genetica. E' una disciplina medica che sta avendo uno sviluppo sempre crescente in relazione al progressivo aumento delle conoscenze sulle sindromi genetiche e sulle possibilità di diagnosticarle attraverso mezzi sempre più sofisticati, come il sequenziamento del genoma.

Durante il meeting saranno presentati dall'Istituto di Medicina Genomica dell'Università Cattolica gli studi effettuati dalla docente, Marcella Zollino, sulla sindrome di Pitt-Hopkins, una rara patologia genetica associata a grave disabilità intellettiva ed epilessia. I ricercatori dell'Istituto hanno contribuito a delineare meglio le caratteristiche cliniche di questa condizione e a definire i meccanismi molecolari che sono alla sua base.

I lavori saranno aperti dalla relazione di Giovanni Neri, già direttore dell'Istituto di Genetica Medica dell'Università Cattolica di Roma con una relazione su: "Il senso dell'analisi morfologica in genetica clinica: cosa è cambiato in vent'anni".

L'incontro suddiviso in due sessioni prenderà in esame vari casi clinici. La prima sessione è incentrata sulle "Sindromi ad ampio spettro fenotipico: la storia e l'attualità", la seconda sessione punterà su "Sindromologia intragenica".