

**SCREENING E DIAGNOSI PRENATALE DELLE ANOMALIE CROMOSOMICHE FETALI:
NIPT, TEST COMBINATO, ECOGRAFIA DEL PRIMO TRIMESTRE
Bologna, 12-13 maggio 2023**

RAZIONALE SCIENTIFICO

L'evoluzione delle tecniche molecolari applicate alla medicina prenatale pone il ginecologo di fronte a percorsi sia di screening genetici che di diagnosi prenatale sempre più articolati e completi. La conoscenza aggiornata delle potenzialità del NIPT e delle nuove tecniche diagnostiche è fondamentale per la gestione clinica della assistenza prenatale, che ormai vede un approccio strategico multiplo costituito dall'ecografia e dalla genetica molecolare. Il corso affronta i pro e i contro dei diversi metodi NIPT, i risultati raggiunti e gli orizzonti futuri. Inoltre il corso intende presentare le indicazioni per l'esecuzione dei metodi diagnostici avanzati delle malattie genetiche e la rivalutazione del ruolo della ecografia del primo trimestre alla luce della introduzione routinaria del NIPT nella pratica clinica.

PROGRAMMA SCIENTIFICO

Venerdì 12 maggio 2023

14:30 Apertura del corso

A. Farina

15:00 Anomalie cromosomiche: classificazione ed epidemiologia

M.C. Pittalis

15:30 Non esiste un unico NIPT. I limiti e le indicazioni dei diversi metodi

A. Farina

16:15 *Pausa caffè*

16:30 NIPT e CNV. Cosa conviene?

G. Lanzoni

17:00 Affrontare la Sindrome di George col NIPT

A. Farina

17:30 Discussione

18:00 Termine Prima Giornata

Sabato 13 maggio 2023

09:00 Il Test Combinato nell'era del NIPT

A. Seidenari

09:30 Ecografia del primo trimestre con e senza NIPT

E. Montaguti

10:00 *Pausa caffè*

10:30 Test Combinato vs NIPT nello screening prenatale delle anomalie cromosomiche:
l'esperienza del progetto pilota SAPERER dal punto di vista del genetista

G. Lanzoni

11:00 Diagnosi invasiva: i rischi reali
G. Pilu

11:30 Discussione

12:30 Lecture*

13:30 *Lunch*

14:30 NIPT Genome Wide, NIPT e ricerca malattie monogeniche: stato dell'arte
G. Lanzoni/M. Seri

15:15 CGH-array - applicazioni, possibilità e limiti
M.C. Pittalis

16:00 Lo studio dell'esoma (Trio WES) in epoca pre e postnatale
P. Magini/M. Seri

16:30 *Discussione*

17:30 Termine del corso

* Non accreditato ECM