

SCREENING E DIAGNOSI PRENATALE DELLE ANOMALIE CROMOSOMICHE FETALI: NIPT, TEST COMBINATO, ECOGRAFIA DEL PRIMO TRIMESTRE

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
 - 12:45 *Lunch*
 - 13:30 MASTERCLASS*
Infezioni in Gravidanza
G. Pilu
 - 14:00 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*
 - 17:00 Termine del corso
- * Non accreditato ECM

