

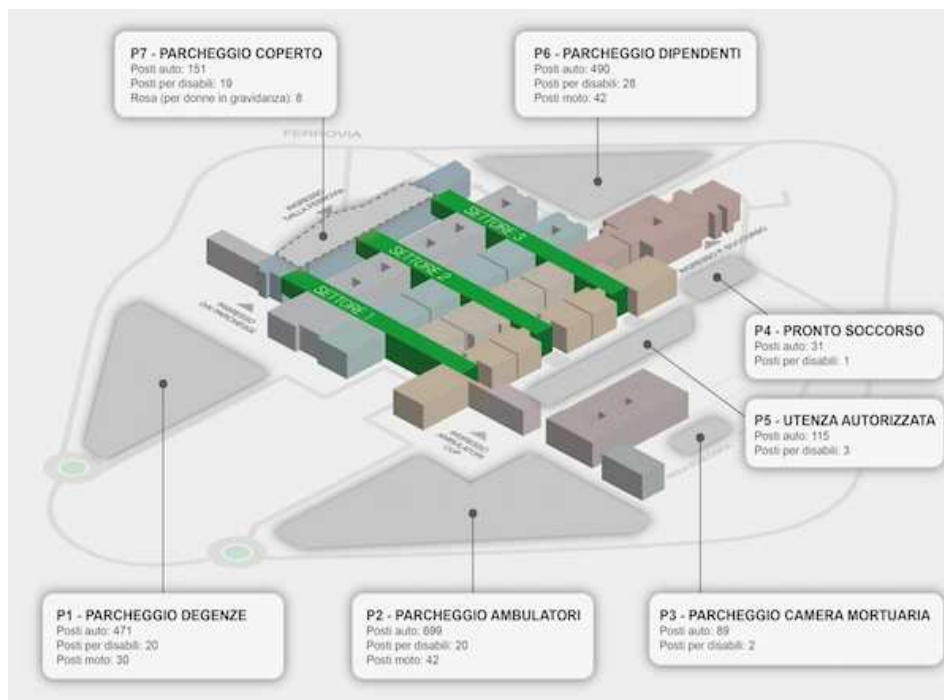
## Come arrivare

In auto: Autostrada A13 Bologna-Padova, uscita Ferrara Sud.  
Proseguire per il raccordo autostradale Ferrara-Porto Garibaldi, direzione  
Porto Garibaldi, uscita Cona (seguire le indicazioni "Ospedale").

In autobus: Linea 6, in partenza dalla stazione F.S.

Per accedere alle aule didattiche, parcheggio N.1.

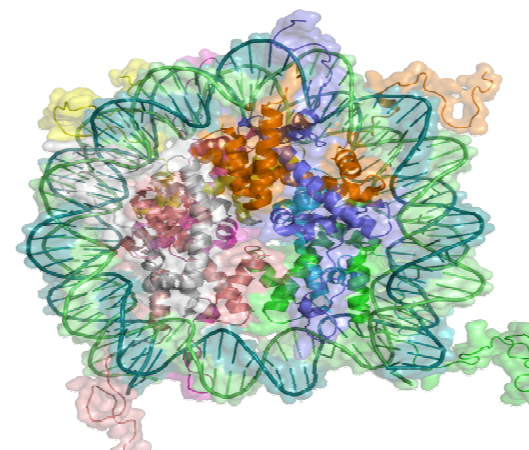
Per maggiori informazioni si rimanda al sito dell'ospedale: [www.ospfe.it](http://www.ospfe.it)



DIPARTIMENTO DI SCIENZE MEDICHE  
DIPARTIMENTO RIPRODUZIONE E ACCRESCIMENTO  
UNITA' E SEZIONE DI GENETICA MEDICA  
SERVIZIO DI GENETICA CLINICA – HUB REGIONALE  
Direttore: Prof.ssa Ferlini Alessandra

## Prof Raoul Hennekam

Prof. at the Dept of Pediatrics and Translational Genetics, University of Amsterdam  
and at the Institute of Neurology, University College London, London



*Phenotypes of the mutated SWI/SNF complex*  
*Fenotipi associati a mutazioni di geni coinvolti nel pathway*  
*del rimodellamento della cromatina*

**28 ottobre 2014**

**Dalle ore 10,30 alle ore 12,30**

**Aula 3**

**Azienda Ospedaliero-Universitaria di Ferrara**  
**Via Aldo Moro, 8 – Cona, Ferrara**

### **Prof. Raoul Hennekam**

Raoul Hennekam ha conseguito la specializzazione in Pediatria e in Genetica Clinica all'Università di Utrecht. Attualmente è professore di Pediatria e di Genetica Traslazionale presso l'Università di Amsterdam e professore di Genetica Clinica e Dismorfologia presso la London University College di Londra.

Autore di numerose pubblicazioni in ambito scientifico su riviste internazionali, ha una grande esperienza nell'ambito delle connettivopatie, i disturbi dello sviluppo, la dismorfologia.

### **Abstract intervento**

Variazioni germinali de novo in diversi geni del complesso SWI/SNF o BAF sono state riportate come causative di alcune entità come la sindrome di Coffin-Siris, la sindrome di Nicolaides-Baraitser o di disabilità intellettive non sindromiche.

Fenotipi parzialmente sovrapponibili si possono ritrovare sia in quadri sindromici (tra cui la sindrome di Borjeson-Forssman-Lehmann e la sindrome di DOOR) causati da variazioni in geni la cui funzione è apparentemente completamente differente, sia in quadri malformativi dovuti ad esposizione a teratogeni (tra cui la stessa esposizione ad alcool).

Oggetto dell'intervento è un approfondimento dei differenti quadri sindromici, delle correlazioni genotipo-fenotipo e una discussione circa le possibili ipotesi eziopatogenetiche a supporto della parziale sovrapposizione esistente.

### **Programma della giornata:**

Mattino 10:30 – 12:30 – Aula 3 – Azienda Ospedaliera-Universitaria di Ferrara  
Lecture dal titolo “*Phenotypes of the mutated SWI/SNF complex*”

Per tale evento sono stati richiesti i crediti ECM.

Pomeriggio 14.30-18.30 – Aula 2 – Azienda Ospedaliera-Universitaria di Ferrara  
è prevista, per gli interessati, una sessione di discussione di casi clinici.

Per tale evento non sono previsti crediti ECM.

### **Destinatari e Modalità di iscrizione:**

Il corso è rivolto a medici, biologi, infermieri, professioni sanitarie, studenti e specializzandi.

- ✓ Tutti i professionisti interessati possono effettuare, solo per l'evento della mattina (lecture) l'iscrizione online sul sito: <http://ospfe.it/per-la-formazione/edicola-formazione/edicola-formazione>
- ✓ Per la sessione di discussione dei casi clinici del pomeriggio non è necessaria l'iscrizione. E' però gradita mail in cui si segnala la propria partecipazione all'indirizzo e-mail sottoriportato.

Per eventuali informazioni Dott.ssa Stefania Bigoni: [bgs@unife.it](mailto:bgs@unife.it)