



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE  
EMILIA-ROMAGNA  
Azienda Ospedaliero - Universitaria di Ferrara



Università degli studi di Ferrara

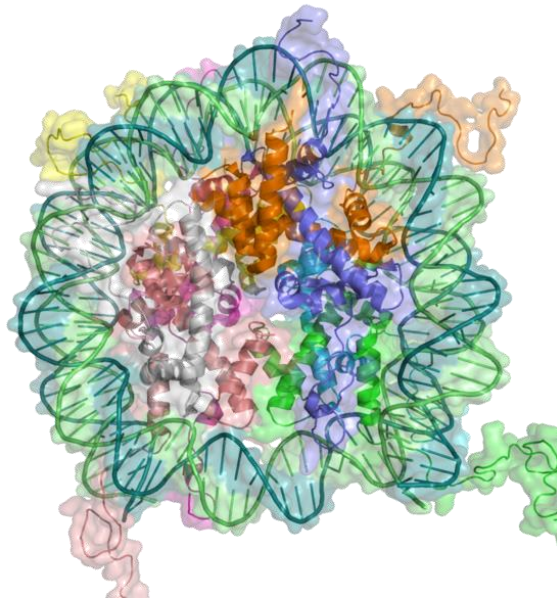
DIPARTIMENTO DI SCIENZE MEDICHE  
DIPARTIMENTO RIPRODUZIONE E ACCRESCIMENTO  
UNITA' E SEZIONE DI GENETICA MEDICA  
SERVIZIO DI GENETICA CLINICA – HUB REGIONALE  
Direttore: Prof.ssa Ferlini Alessandra

# 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



**Martedì 28 ottobre 2014**

**Ore 10:30 – 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 Nicolaidis-Baraitser o di disabilità intellettive non sindromiche.

Fenotipi parzialmente sovrapponibili si possono ritrovare sia in quadri sindromici (tra cui la sindrome di Borjeson-Forsman-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.

## Struttura della giornata:

Mattino (Ore 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 (ore 14.30-18.30 presso l'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://www.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)

## 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)

