



Emoglobinopatie e patologie del Globulo Rosso

ROMA, 13 - 14 NOVEMBRE 2015

Centro Congressi Frentani - Via dei Frentani, 4

Presidenti del Convegno:

Dr. Gian Luca Forni
Prof. Achille Iolascon

Responsabili Scientifici:

Dr. Antonino Giambona
Dr.ssa Susanna Barella



un evento formativo S.I.T.E. in collaborazione con il Club del Globulo Rosso

Corso interattivo Emoglobinopatie e patologie del Globulo Rosso Programma

Venerdì, 13 novembre

08.15 RegISTRAZIONI al convegno
08.45 Intervento introduttivo e presentazione dell'evento, **G.L. Forni**

I Sessione: "Dalla provetta al paziente: focus sulla diagnostica ematologica"

Moderatori: S. Barella, A. Giambona

09.00 Il laboratorio di I livello: raccomandazioni, percorsi e problematiche nello studio del portatore sano di Emoglobinopatie, **Monica Cannata**

09.30 Il laboratorio di II livello: raccomandazioni, percorsi e problematiche, **Cristina Passarello**

10.00 Dal fenotipo al genotipo con particolare riguardo all'HbA2 borderline, **Maria Carla Sollaino**

10.30 Varianti Emoglobiniche e SNV del gene beta globinico: problematiche correnti, **Margherita Vinciguerra**

11.00 Discussione interattiva

11.30 **Coffee break**

II sessione: "Dal Genotipo al Fenotipo"

Moderatori: G.L. Forni, A. Giambona

12.00 Cambiamenti nell'approccio alla diagnostica emoglobinica per effetto dei fenomeni migratori, **Antonio Amato**

12.30 Interazione fenotipica e counseling, **Susanna Barella**

13.00 Lavoro di gruppo: su interazione genotipica e counseling

PROVIDER E.C.M. STANDARD n. 463
SEGRETERIA ORGANIZZATIVA



Via Augusto Riboty, 21 - 00195 Roma - Tel. 06.39725540/5 - Fax 06.39725541
e-mail: info@grupposymposia.it

www.grupposymposia.it



Emoglobinopatie e patologie del Globulo Rosso

ROMA, 13 - 14 NOVEMBRE 2015

Centro Congressi Frentani - Via dei Frentani, 4

Presidenti del Convegno:

Dr. Gian Luca Forni
Prof. Achille Iolascon

Responsabili Scientifici:

Dr. Antonino Giambona
Dr.ssa Susanna Barella



un evento formativo S.I.T.E. in collaborazione con il Club del Globulo Rosso

13.30 **Light lunch**

14.00 Assemblea dei soci SITE

14.30 La diagnosi prenatale: raccomandazioni, percorsi e problematiche, **Cristina Rosatelli**

15.00 Diagnosi prenatale precoce di talassemia mediante Celocentesi: dalla sperimentazione all'applicazione clinica, **Cristina Passarello**

15.30 L'esperienza del Laboratorio di Genetica di Milano: percorsi e criticità, **Cristina Curcio**

16.00 **Coffee break**

16.30 Presentazione e discussione su particolari fenotipi da parte dei relatori e corsisti

17.10 Presentazione e discussione su particolari fenotipi da parte dei relatori e corsisti

18.10 Conclusioni e commenti ai lavori della giornata

Sabato, 14 novembre

III sessione: "Problemi di diagnostica delle anemie emolitiche"

Moderatori: G.L. Forni, S. Barella

09.00 Regolazione reciproca tra ferro ed eritropoiesi, **Laura Silvestri**

09.30 Quando e come sospettare una sferocitosi ereditaria od una elissocitosi ereditaria, **Achille Iolascon**

10.00 Quando e come sospettare un deficit enzimatico, **Alberto Zanella**

10.30 Discussione interattiva

11.00 **Coffee break**

PROVIDER E.C.M. STANDARD n. 463
SEGRETERIA ORGANIZZATIVA



Via Augusto Riboty, 21 - 00195 Roma - Tel. 06.39725540/5 - Fax 06.39725541
e-mail: info@grupposymposia.it

www.grupposymposia.it



Emoglobinopatie e patologie del Globulo Rosso

ROMA, 13 - 14 NOVEMBRE 2015

Centro Congressi Frentani - Via dei Frentani, 4

Presidenti del Convegno:

Dr. Gian Luca Forni
Prof. Achille Iolascon

Responsabili Scientifici:

Dr. Antonino Giambona
Dr.ssa Susanna Barella



un evento formativo S.I.T.E. in collaborazione con il Club del Globulo Rosso

IV sessione: "Ematologia non-oncologica" spiegata per casi clinici

Moderatori: **G. L. Forni, A. Iolascon**

11,30 *Casi di non semplice soluzione*

Caso clinico di anemia iporigenerativa, **Ugo Ramenghi**

Caso clinico di patologia stomatocitica, **Imma Andolfo**

Un caso insoluto, **Anna Rita Denotti**

Altri Casi Clinici: da definire

13,00 Discussione interattiva

13,30 Considerazioni conclusive e chiusura dei lavori, **G.L. Forni, A. Iolascon**

Riunione dei gruppi di lavoro SITE (durante un working brunch)

Razionale del corso

Le emoglobinopatie sono forme di anemia ereditaria con severità variabile che, fin dalla nascita, compromettono fortemente la qualità di vita dei pazienti affetti. Tali patologie sono particolarmente diffuse in molte regioni d'Italia quali la Sardegna, la Sicilia, il Delta Padano, il Piemonte, la Calabria e la Puglia ove si contano 9000 soggetti affetti. Le recenti immigrazioni hanno favorito la diffusione della talassemia anche nei paesi del Nord Europa e del Nord e Sud America.

I difetti molecolari che interessano i geni globinici sono oltre un migliaio e possono dare origine a forme di talassemia o a varianti dell'emoglobina. Gli esami di 1° livello sono finalizzati, soprattutto, alla prevenzione della talassemia ma permettono anche l'individuazione di una variante emoglobinica. Le successive indagini molecolari (analisi di II livello) consentono di definire il difetto genetico che colpisce i geni globinici e permettono, quindi, di correlare il fenotipo ad uno specifico genotipo. Alcune varianti Hb hanno una alta frequenza tra le popolazioni già interessate dai difetti talassemici che oggi vengono riscontrate tra gli immigrati extraeuropei e dell'Europa dell'Est.

Ciò rappresenta una nuova emergenza per quanto riguarda la prevenzione in Italia delle emoglobinopatie, così come accadeva negli anni '60 nelle aree industrializzate del Nord con gli immigrati dalle regioni del Sud. Le emoglobinopatie oggi vengono studiate in contesti molto diversi: laboratori di analisi chimico cliniche, laboratori di genetica o di ematologia, laboratori di Aziende Universitarie o di Aziende Ospedaliere, laboratori privati ed in altre

PROVIDER E.C.M. STANDARD n. 463
SEGRETERIA ORGANIZZATIVA



Via Augusto Riboty, 21 - 00195 Roma - Tel. 06.39725540/5 - Fax 06.39725541
e-mail: info@grupposymposia.it

www.grupposymposia.it



Emoglobinopatie e patologie del Globulo Rosso

ROMA, 13 - 14 NOVEMBRE 2015

Centro Congressi Frentani - Via dei Frentani, 4

Presidenti del Convegno:

Dr. Gian Luca Forni
Prof. Achille Iolascon

Responsabili Scientifici:

Dr. Antonino Giambona
Dr.ssa Susanna Barella



un evento formativo S.I.T.E. in collaborazione con il Club del Globulo Rosso

realità. E' quindi importante un costante aggiornamento al fine di permettere un'adeguata e costante adesione alle linee guida più recenti anche nell'ottica di un favorevole rapporto costo-beneficio. L'obiettivo formativo principale del corso "Emoglobinopatie e patologie del Globulo Rosso" è di fornire, attraverso lezioni frontali un aggiornamento avanzato e specialistico nella diagnostica di primo e secondo livello delle talassemie e delle varianti emoglobinoche e nella diagnostica differenziale delle anemie microciti che atipiche. Particolare enfasi sarà data all'approfondimento delle basi molecolari e genetiche delle emoglobinopatie e delle patologie del globulo rosso. Ampio spazio sarà dato alla discussione per una appropriata diagnosi dal punto di vista ematologico, molecolare e clinico.

Le emoglobinopatie costituiscono un capitolo importante delle patologie ematologiche che sono tradizionalmente trattate in discipline quali la genetica medica, la pediatria e l'Ematologia. Il corso è indirizzato a personale sanitario che intenda acquisire una professionalità specifica da utilizzare per lo sviluppo o il potenziamento di strutture orientate o dedicate alla diagnosi, cura e prevenzione di queste patologie.

PROVIDER E.C.M. STANDARD n. 463
SEGRETERIA ORGANIZZATIVA



Via Augusto Riboty, 21 - 00195 Roma - Tel. 06.39725540/5 - Fax 06.39725541
e-mail: info@grupposymposia.it

www.grupposymposia.it