

**S.I.Di.P.**

SOCIETÀ ITALIANA  
DI DIAGNOSI PRENATALE  
E MEDICINA MATERNO-FETALE

# CONVEGNO S.I.Di.P.

Roma 15 - 16 Maggio 2009



**Circolo Unificato di Villa Spada**  
Via Castiglion Fiorentino, 50 Roma

## *Programma*

*Villa Spada*

## Con il Patrocinio di:



## Obiettivi del corso



Il Congresso, articolato in due giornate, nella prima parte si propone di divulgare le ultime novità della biologia molecolare nel campo della diagnosi prenatale con particolare riguardo alla conservazione delle cellule staminali isolate su liquido amniotico, ed alla diagnosi di malattie genetiche eseguita attraverso la nuova metodologia del “GOLD chip”.

La seconda parte del congresso, espressamente dedicato alla neurosonologia, si prefigge di fornire, allo specialista ostetrico ed al perinatologo, gli strumenti culturali e metodologici più validi per l'analisi delle strutture cerebrali fetali. L'enorme casistica di anomalie riportate nel corso è stata riassunta e suddivisa in ordine organico e sistematico, secondo una logica topografica delle lesioni malconformative.

## ***PRESIDENTI***

P. Bagolan (Roma), C. Giorlandino (Roma), G. Novelli (Roma),  
G. Simoni (Busto Arsizio),

## ***SEGRETERIA SCIENTIFICA***

F. Alichino (Roma), G. Boemi (Catania), O. Carcioppolo (Roma),  
P. Cignini (Roma), C. Coco (Roma), L. D'Emidio (Roma),  
M. Giorlandino (Roma), A. Girgenti (Roma), L. Mangiafico (Roma),  
L. Mobili (Roma).

## ***CHAIRMEN***

P. Bagolan (Roma), G. Canzone (Palermo), G. Dolfìn (Torino),  
G. Ettore (Catania), L. Frigerio (Bergamo), P. Gentili (Roma),  
M. Lituania (Genova), N. Manoku (Tirana), A. Mesoraca (Roma),  
L. Mobili (Roma), G. Monni (Cagliari), M. Pavoni (Bergamo),  
P. Scollo (Catania), F. Torcia (Roma), H. Valensise (Roma),  
G. Vittori (Roma).

## ***RELATORI***

L. Bernardini (Roma), G. Boemi (Catania), R. Coccia (Roma),  
J. De Prest (Leuven), M. Gentile (Bari), P. Grammatico (Roma),  
F.R. Grati (Busto Arsizio), C. Giorlandino (Roma), C. Guidi (San Marino),  
R. Hayman (Cheltenham), D. Pecoraro (Busto Arsizio),  
M. Perluigi (Roma), F. Porta (Brescia), R. Revoltella (Pisa),  
G. Simoni (Busto Arsizio), N. Strobelt (Bergamo), L. White (Houston).

## ***SEGRETERIA ORGANIZZATIVA S.I.Di.P.***

Monica Argentino - *e-mail*: info@thefetus.it; info@renedip.it  
tel. 06 8505206 - fax 06 8541578

Sonia Fiorenza - *e-mail*: info@thefetus.it; info@renedip.it  
tel. 06 8505206 - fax 06 8541578

## ***ORGANIZZAZIONE TECNICA***

Luca Granata - *e-mail*: info@thefetus.it  
tel. 06. 8505405 - fax 06 8505414

Francesco Magnelli - *e-mail*: info@thefetus.it  
tel. 06. 8505404 - fax 06 8505414

Venerdì 15 maggio 2009

# **p**rogramma del corso

## **CONGRESSO S.I.Di.P.**

Ore 9.00 - 9.30 **Registrazione partecipanti**

Ore 9.30 – 9.40 SALUTO DEL PRESIDENTE DELLA SOCIETÀ ITALIANA DI DIAGNOSI PRENATALE E MEDICINA  
MATERNO FETALE ED APERTURA DEI LAVORI

**Claudio Giorlandino (Roma)**

Ore 9.40 – 9.50 SALUTO DEL PRESIDENTE DELLA SOCIETÀ ITALIANA DI GINECOLOGIA E OSTETRICIA

**Giorgio Vittori (Roma)**

Ore 09.50 – 10.00

*I Sessione: La conservazione delle cellule staminali del liquido amniotico*

*Presidente di Sessione: **Giuseppe Simoni (Busto Arsizio)***

Presentazione della Sessione

**Giuseppe Simoni (Busto Arsizio)**

Ore 10.00 – 10.20

**Caratterizzazione, crioconservazione e prospettive di applicazioni terapeutiche  
delle cellule staminali del liquido amniotico**

*Chairmen: **Giuseppe Simoni (Busto Arsizio) ; Paolo Scollo (Catania)***

Crioconservazione di tessuti per trapianti autologhi: l'esperienza del Bioscience Institute di San Marino

**Chiara Guidi (San Marino)**



Ore 10.20 – 10.40 Isolamento, espansione e caratterizzazione morfologica ed immunofenotipica delle cellule staminali da liquido amniotico

***Daniela Pecoraro (Busto Arsizio)***

Ore 10.40 – 11.00 Cellule staminali per la cura di malattie genetiche: il modello dell'osteogenesi imperfecta

***Fulvio Porta (Brescia)***

Ore 11.00 – 11.30 ***Coffee Break***

Ore 11.30 – 12.00

***Chairmen: Giuseppe Simoni (Busto Arsizio) ; Giovanni Monni (Cagliari)***

Cellule staminali e rigenerazione dei tessuti in modelli murini

***Roberto Revoltella (Pisa)***

Ore 12.00 – 12.30

***Aspetti problematici dell'analisi del cariotipo fetale***

***Chairmen: Giovanni Monni (Cagliari); Mario Lituania (Genova)***

Diagnosi prenatale delle anomalie cromosomiche: il problema dei mosaici da un'esperienza 115.128 diagnosi prenatali invasive

***Giuseppe Simoni (Busto Arsizio)***

Ore 12.30 - 13.00 Diagnosi prenatale delle anomalie cromosomiche: problematiche e limiti dei test di screening da un'esperienza 115.128 diagnosi prenatali invasive

***Francesca Romana Grati (Busto Arsizio)***

Ore 13.00 – 13.15 Discussione

Ore 13.15 – 13.45

***Chairmen: Pietro Bagolan (Roma) ; Luisa Mobili (Roma)***

Prenatal diagnosis and the therapy of the fetus with isolated congenital diaphragmatic hernia

***Jan De Prest (Leuven)***

Ore 13.45 – 14.00      L'era della comunicazione globale e la diagnosi prenatale  
***Gustavo Boemi (Catania)***

Ore 14.00 – 15.00      ***Lunch***

Ore 15.00 – 15.20

*II Sessione: Ibridazione genomica comparativa e diagnosi prenatale*

*Presidente di Sessione: **Giuseppe Novelli (Roma)***

*Chairmen: **Herbert Valensise (Roma); Alvaro Mesoraca (Roma)***

Introduzione

***Paola Grammatico (Roma)***

Ore 15.20 – 15.40      CGH Array nella diagnostica clinica  
***Laura Bernardini (Roma)***

Ore 15.40 – 16.00      Varianti genomiche e polimorfismi: interpretazione nella CGH Array  
***Mattia Gentile (Bari)***

Ore 16.00 – 16.40      CGH Array and prenatal diagnosis  
***Lisa White (Houston)***

Ore 16.40 - 17.00      Identificazione di biomarcatori nel liquido amniotico di feti affetti da anomalie cromosomiche: studio proteomico  
***Raffaella Coccia (Roma) ; Marzia Perluigi (Roma)***

Ore 17.00      Chiusura dei lavori

Sabato 16 Maggio 2009

# p programma del corso

## ***“Corso sistematico di neurosonologia e neuropatologia strutturale fetale”***

***“La lezione di neurosonologia durante la sua lettura non prevede commenti data la sua ampiezza e complessità. In concomitanza della lezione, saranno a disposizione in una sala adiacente nove Tutor per illustrare e rivedere parti della lezione a richiesta dei discenti.”***

Ore 8.30 - 9.00 APERTURA DEI LAVORI

***Paolo Gentili (Roma); Francesco Torcia (Roma)***

Ore 9.00 – 9.15

***Chairmen: Nikita Manoku (Tirana) ; Luigi Frigerio (Bergamo)***

Lettura Preordinata

***Richard Hayman (Cheltenham)***

Ore 9.15 – 10.30

***Chairmen: Giuseppe Ettore (Catania) ; Giuseppe Canzone (Palermo)***

***PATOLOGIA SISTEMATICA***

***Claudio Giorlandino (Roma)***



## 1) PATOLOGIE DELLE STRUTTURE DEL CALVARIUM

---

### a) Deformità senza sinostosi

- I) Dolicocefalie senza sinostosi
- II) Trigonocefalie senza sinostosi

### b) Plagiocefalia

- I) Scafocefalie
- II) Lopsicefalie (Sinostosi occipitofrontali)
- III) Trigonocefalie
- IV) Turricefalie
- V) Brachicefalie
  - Crouzon
  - Apert
  - Antley-Bixler
- VI) Crani “a trifoglio”
  - Carpenter
  - Pfiffer

### c) Macrocranie

- I) Megalosomie (costituzionale/metabolica, talvolta sindromica)
- II) Macrocranie isolate (costituzionale, talvolta sindromica)
- III) Microsomie associate (sindromiche)

## 2) PATOLOGIE STRUTTURALI DEGLI EMISFERI CEREBRALI

---

### a) Patologie con aspetto cistico:

- I) Cisti Aracnoidee (fossa Silviana; area soprasellare; fossa posteriore)
- II) Schizencefalia (porencefalia vera) varianti “open-lip” e “closed-lip”
- III) Porencefalia postemorragica (esiti e cisti subependimali)
- IV) Pitfall

### b) Patologie con aspetto solido:

- I) Ematomi
- II) Tumori

### d) Patologie del volto

- I) Goldenhar syndrome
- II) Sturge weber syndrome
- III) Pierre Robin (sequenza e sindrome)
- IV) Velocardiofaciale
- V) Treacher Collins
- VI) Stickler Marshall Syndrome
- VII) Bird Headed (Sekel Sindrome)
- VIII) Ittiosi (X-lined e autosimica recessiva)
- IX) Meningocele anteriore

### e) Difetti isolati

- I) Labbra
- II) Palato
- III) Occhio
- IV) Meningoencefalocele frontale
- V) Noduli cutanei

### f) Malformazioni distruttive

- I) Iniencefalia
- II) Cranioschisi

### c) Malformazioni complesse

- I) Taybi and Linder syndrome
- II) Walker-Warburg Sindrome

Ore 10.30 – 11.00

*Coffee Break*

Ore 11.00 – 13.00

Chairmen: **Mario Pavoni (Bergamo) ; Giancarlo Dolfin (Torino)**

### **3) ANATOMIA E PATOLOGIA DELLA CORTECCIA CEREBRALE**

**Claudio Giorlandino (Roma)**

#### **a) Eco-anatomia della corteccia cerebrale**

##### I) Lobi e Sulci

- Scissura e giro cingolata
- Solco e Corpo calloso
- Giri perifrontali dei ventricoli
- Setto e giro pellucido
- Corpo striato (Testa del Nucleo caudato; Capsula esterna; Putamen Pallido; Claustrum)
- Chiasma
- Scissure emisferiche (*Silviana, Parieto-occipitale; Calcarina; Laterale; Precentrale; Centrale di Rolando; Post-centrale*)

#### **b) Patologia della corteccia cerebrale**

##### I) Malformazioni da anormale proliferazione o apoptosi neuronale/ gliale

- Da ridotta proliferazione/aumentata apoptosi: microcefalie
- Microcefalia con corteccia normale
- Microlissencefalia
- Microcefalia con polimicrogiria
- Da aumentata proliferazione/ ridotta apoptosi
- Megalencefalie
- Da anormale proliferazione (non neoplastiche)

##### II) Amartomi corticali (sclerosi tuberosa)

##### III) Emimegalencefalie

##### IV) Malformazioni da anormale migrazione neuronale

- Lissencefalie
  - Forma classica (Miller Dieker)
  - X-linked con agenesia del Corpo calloso
  - Forma con ipoplasia cerebellare
- Cobblestone complex
  - Isolato
  - Con sindromi da distrofia muscolare (Walker Warburg)

##### V) Eterotopie

#### **c) Malformazioni da anormale organizzazione cerebrale**

##### I) A: SCHIZENCEFALIA

##### II) B: POLIMICROGIRIA

##### III) C: DISPLASIA CORTICALE

##### IV) D: MICRODISGENESIE

(DIAGNOSI POSTNATALI)

## 4) PATOLOGIE INTEREMISFERICHE

### a) Patologia cistica dell'area interemisferica

- I) della falce (aracnoidee)
  - area sopra sellare
  - flessura silviana
  - fossa posteriore
- II) Da agenesia/disgenesia del corpo calloso (displastiche)
  - Tipo I
  - Tipo II
- III) Del Cavum septi pellucidi (neuroepiteliali)
- IV) Del Cavum Vergae (neuroepiteliali)
- V) Del Velum interpositum (aracnoidee)
- VI) Della tasca del Rathke (displastiche o neoplastiche)
- VII) Pseudocisti (pitfall)

### b) Patologia mediana non cistica

- I) Aneurismi
  - Malformazione della Vena di Galeno
  - Malformazione del seno retto
  - Aneurisma dei seni sagittali
- II) Oloprosencefalia
- III) Sindromi oloprosencefaliche
  - Oloprosencefalia alobare
  - Oloprosencefalia semilobare
  - Oloprosencefalia lobare
    - De Morsier

### c) Patologia strutturale del corpo calloso

- I) Agenesia (colpocefalia)
- II) Disgenesia ed ipoplasia
  - Displasia con descrizione sistematica delle sindromi associate  
(Dellemann, Fryns, Meckel Gruber, Miller Dieker, Pena Shokeir, Taybi and Linder, Walker-Warburg, Marden-Walker)
- III) Lesioni associate
  - Lipomi o teratomi
  - Malformazioni Artero Venose

### d) Patologia del corpo striato e del talamo

- I) Degenerazione
- II) Displasia
- III) Emorragia
- IV) Tumori

Ore 13.00 – 14.00

*Lunch*

Ore 14.00 – 16.00

*Chairmen: Mario Pavoni (Bergamo) ; Giancarlo Dolfin (Torino)*

## **5) PATOLOGIA DELLA FOSSA CRANICA POSTERIORE**

---

*Claudio Giorlandino (Roma)*

### **a) Eco-anatomia sistematica**

### **b) Patologia con aspetto cistico**

- I) Complesso Dandy-Walker (DWC)
  - Malformazione Dandy-Walker isolata
  - Malformazione Dandy-Walker associata
    - Joubert
    - Meckel-Gruber
    - Ritscher-Schinzler
  - Variante Dandy-Walker (DWV)
  - Megacisterna Magna (MCM) isolata
  - Megacisterna Magna (MCM) associata a:
    - Pallister Killian
    - Goldenhar
    - Con Agenesia del corpo calloso
    - Con Ventricolomegalia
  - Blake's Pouch Cyst (BPC)

### **II) Malformazione Arnold Chiari**

- Tipo 1 (postnatale-adulta)
- Tipo 2 (prenatale)

### **c) Disgenesie cerebellari**

#### **I) Dei Lobi**

- Monolaterali
- Bilaterali
- Parziali

#### **II) Del Verme**

- Joubert
- Mobius
- Gillespie (aniridia)
- Malformazione Dandy-Walker
- Malformazione Chiari
- X-fragile Alcool

## **6) PATOLOGIA DEI PLESSI CORIOIDEI E DELL'EPENDIMA ENDOVETRICOLARE**

---

### **a) Eco-anatomia sistematica**

### **b) Cisti**

- I) Isolate
- II) Associate

### **c) Tumori:**

- I) Papillomi
- II) Carcinomi

### **d) Iperplasia**

### **e) Ependimiti**

### **f) Calcificazioni e cisti ependimali**

### **g) Emorragie**

### **h) Eterotopie**

## 7) PATOLOGIA DEL SISTEMA VENTRICOLARE

---

### a) Eco-anatomia sistematica

### b) Ventricolomegalia

- I) Papilloma dei plessi corioidei
- II) Carcinoma dei plessi corioidei
- III) Iperplasia dei plessi corioidei
- IV) Stenosi acqueduttale
- V) Tumori
- VI) Cisti aracnoidee
- VII) Emorragia
- VIII) Malformazione Dandy-Walker
- IX) Malformazione Arnold-Chiari
- X) Abnormal bony calvaria
- XI) Encefalocele
- XII) Oloprosencefalia
- XIII) Agenesia del corpo calloso
- XIV) Idroanencefalia
- XV) Porencefalia

## 8) IDROCEFALO

---

Ore 16.00 – 16.20

*Coffee Break*

Ore 16.20 – 16.45

*Chairmen: Mario Pavoni (Bergamo) ; Giancarlo Dolfin (Torino)*

Emorragie intracraniche fetali

*Nicola Strobelt (Bergamo)*

Ore 16.45 – 18.00

Chairmen: **Mario Pavoni (Bergamo) ; Giancarlo Dolfin (Torino)**

## **9) EMORRAGIE, IPOSSI-ISCHEMIE E LEUCOMALACIE ENDOCRANICHE FETALI**

---

**Claudio Giorlandino (Roma)**

### **a) White Matter Disease (generalità)**

- I) Eco-anatomia sistematica
- II) Vasodilatazione
- III) Iperecogenecità
- IV) Cavitazioni

### **b) Emorragie in aree non parenchimatose del cervello**

- I) Grado 1
- II) Grado 2
- III) Grado 3

### **c) Emorragie in zone cerebrali parenchimatose**

- I) Grado 4 (talamo, capsula interna, nucleo lenticolare)

### **d) Emorragie in altre zone non parenchimatose cerebrali**

- I) Dura madre, spazio subaracnoideo
- II) Ematoma del seno trasverso/torcolare

## **10) ENCEFALOPATIA IPOSSICO-ISCHEMICA**

---

### **a) Esame Doppler Fetale ed ipossia prenatale**

### **b) “Brain-sparing” e danno cerebrale fetale**

## **11) PATOLOGIA TUMORALE DEL CERVELLO FETALE**

---

### **a) Teratomi**

### **b) Tumori neuroepiteliali: papillomi dei plessi corioidei; carcinomi dei plessi corioidei; astrocitoma**

### **c) Tumori mesenchimali: craniofaringiomi**

## 12) LE DISRAFIE

---

**a) Difetti aperti**

**b) Difetti chiusi**

**c) Deformità**

I) Platispondilia

II) Sinostosi

III) Emispondilie

IV) Klippel feil

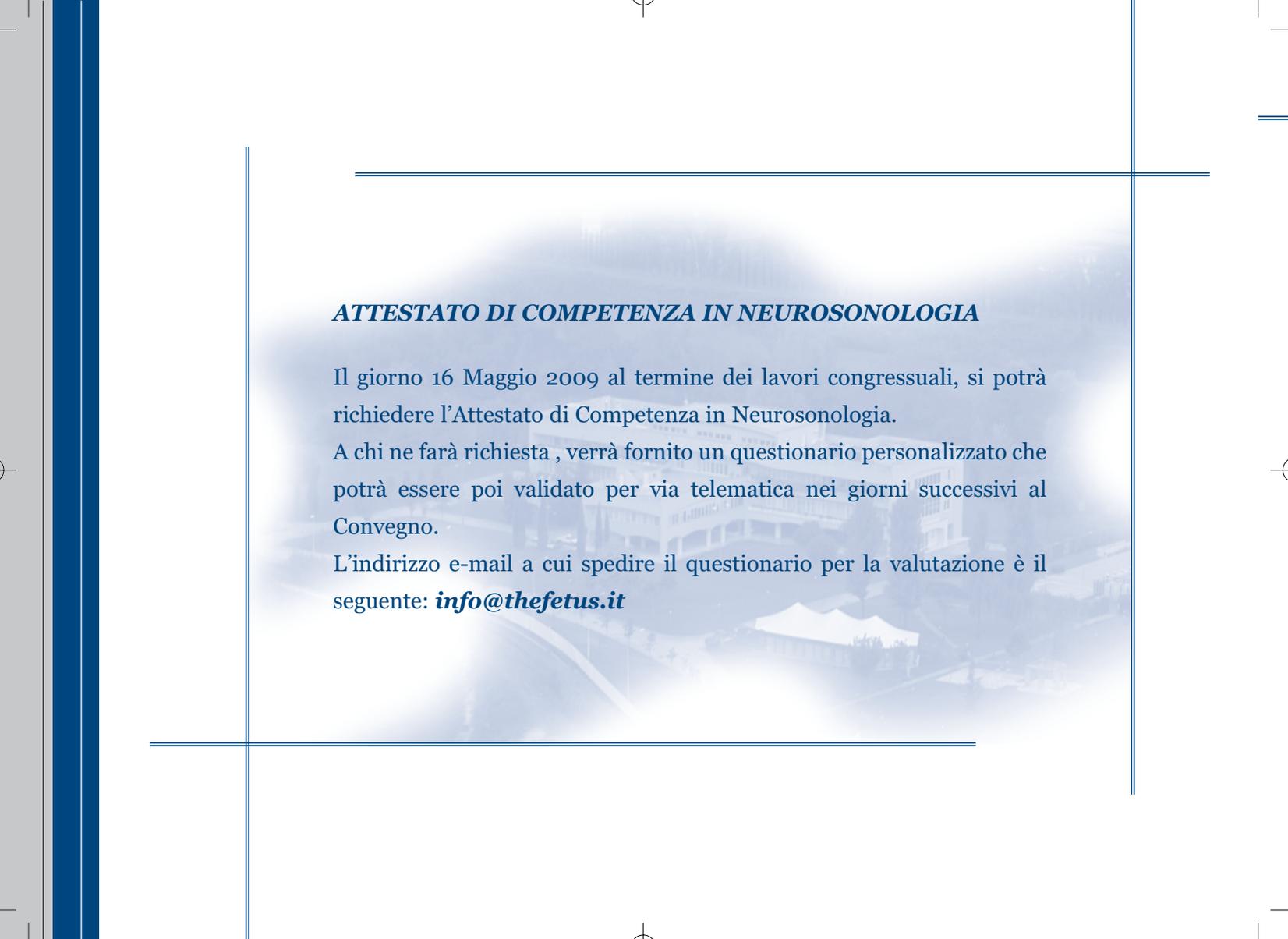
V) Torcicollo congenito

Ore 18.00- 18.30

Consegna dei questionari per accreditamento ECM

Ore 18.30

Chiusura dei lavori



---

### ***ATTESTATO DI COMPETENZA IN NEUROSONOLOGIA***

Il giorno 16 Maggio 2009 al termine dei lavori congressuali, si potrà richiedere l'Attestato di Competenza in Neurosonologia.

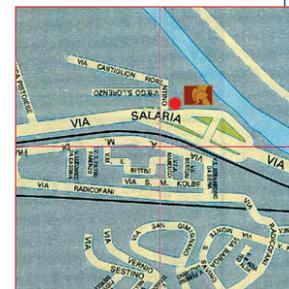
A chi ne farà richiesta , verrà fornito un questionario personalizzato che potrà essere poi validato per via telematica nei giorni successivi al Convegno.

L'indirizzo e-mail a cui spedire il questionario per la valutazione è il seguente: ***info@thefetus.it***

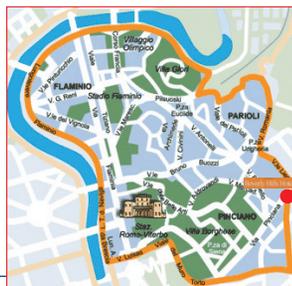
---



**Hotel Romulus**  
 Via Salaria, 1069 - 00138 Roma  
 Tel. +39 06 8801669 - Fax +39 06 8818106  
 e-mail: info@hotelromulus.com



**Beverly Hills Hotel**



**Grand Hotel Beverly Hills**  
 Largo Benedetto Marcello, 220 - 00198 Roma  
 Tel. +39 06 8542141 - Fax +39 06 85350037  
 info@hotelbeverly.com

**HOTEL PANAMA GARDEN**  
*Roma*



**Hotel Panama Garden**  
 Via Salaria, 336 - 00199 Roma - Italia  
 Tel. +39 06.8552558 - Fax +39 06.8413929  
 e-mail: info@hotelpanamagarden.com



**Hotel Villa Grazioli**  
 ROMA



**Hotel Villa Grazioli**  
 Via Salaria, 241 - 00199 Roma Italia  
 Tel. +39 06.84 16 587 - Fax +39 06.84 13 385  
 email: info@villagrazioli.it

**Si ringrazia per il contributo offerto alla realizzazione dell'evento:**





Via Castiglion Fiorentino, 50 Roma

### **Come raggiungerci:**

In auto: GRA uscita SS4/Rieti/Roma/ seguire le indicazioni per Roma ed entrare in Via Salaria/SS4. Proseguire su via Salaria, mantenere la sinistra al primo bivio e poi mantenere la destra al secondo bivio e proseguire per Via Castiglion Fiorentino.

Fermata FR1 direzione Fara Sabina – Montelibretti: scendere alla fermata Fidene (distanza a piedi m 700 da Villa Spada)

Fermata bus: linea 135 scendere alla fermata Salaria/Piombino Fidene (distanza a piedi m 350 da Villa Spada)

Parcheggio auto: all'interno di Villa Spada è presente un'area parcheggio per tutti gli ospiti del Convegno.





**S.I.Di.P.**

**SOCIETÀ ITALIANA**

**DI DIAGNOSI PRENATALE E MEDICINA MATERNO FETALE**

www.ilfeto.it - Organo Ufficiale S.I.Di.P.Viale Liegi, 49 - 00198 Roma

tel. 06. 85 05 206 - Fax 06. 85 41 578 - e-mail: [info@thefetus.it](mailto:info@thefetus.it) - [info@renedip.it](mailto:info@renedip.it)