



CORSO FAD

**LA PREVENZIONE DEI DIFETTI CONGENITI NEL PERIODO PERI-
CONCEZIONALE E PERI-NATALE: FATTORI DI RISCHIO E FATTORI
PROTETTIVI PER LA GRAVIDANZA**

Data inizio/fine iscrizione: 9 febbraio - 15 aprile 2009

Periodo di disponibilità on-line del corso: 9 febbraio - 20 aprile 2009

organizzato da:

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ'

Centro Nazionale Malattie Rare

DESCRIZIONE

Il corso di formazione a distanza (FAD) ha come obiettivo quello di fornire elementi metodologici e conoscitivi di base e di aggiornamento professionale in relazione ai rischi e ai fattori protettivi durante il periodo peri-concezionale e peri-natale. È rivolto agli operatori sanitari che in vario modo interagiscono con la donna che programma o comunque non esclude una gravidanza.

Obiettivo PSN: La rilevanza degli argomenti trattati viene confermata dalla loro corrispondenza con il seguente obiettivo del Piano Sanitario Nazionale: "Promuovere gli stili di vita salutari, la prevenzione e la comunicazione pubblica sulla salute".

Obiettivo formativo ECM: La formazione è incentrata su alcune tematiche specifiche che si inseriscono in un percorso globale di prevenzione primaria nel periodo peri-concezionale e perinatale. Tra gli obiettivi formativi di interesse nazionale riportati dal sistema di Educazione Continua in Medicina e stabiliti dalla Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato le Regioni e le Province autonome. Miglioramento della qualità assistenziale, relazionale e gestionale nei servizi sanitari (ECM, obiettivo "a" del Gruppo 1); Miglioramento degli stili di vita per la salute (ECM, obiettivo "f" del Gruppo 1); Tutela della salute della donna e del bambino nelle patologie neonatali (ECM, obiettivo "d" del Gruppo 2).

Quadro epidemiologico: Le Malformazioni Congenite (MC), se considerate singolarmente, rappresentano eventi rari, invece se considerate nel loro insieme colpiscono almeno il 3-5% di tutti i nati, a seconda delle modalità e delle capacità di accertamento diagnostico, dei criteri operativi di inclusione e del periodo di tempo lungo il quale viene inclusa la diagnosi. Infatti a questi numeri sono da aggiungere tutti quei casi di malformazione non rilevabili alla nascita e diagnosticate spesso in adolescenza o in età adulta.

Occorre inoltre considerare che la prevalenza alla nascita del totale dei difetti congeniti, costituisce un valore riduttivo del fenomeno, in quanto ai dati già indicati vanno aggiunti i molteplici casi che non arrivano alla nascita (aborti spontanei) in relazione alla morte precoce del feto malformato e le interruzioni volontarie di gravidanza per aborto terapeutico.

Negli ultimi decenni la frequenza delle MC è aumentata in termini percentuali quale causa di mortalità/morbosità infantile e di handicap grave.

Le decisioni sanitarie vengono prese sulla base di conoscenze non più solo qualitative ma anche quantitative, possibilmente sostenute da prove scientificamente valide e applicabili alle situazioni oggetto di intervento.

Il nostro esplicito riferimento culturale è quello della "medicina basata sulle prove di efficacia" (EBM o evidence-based medicine) e della "assistenza sanitaria basata sulle prove di efficacia" (EBHC o evidence-based health care).

Struttura del Corso: Il Corso è suddiviso in 5 Moduli Didattici.

Modulo Propedeutico (obbligatorio):

1. Fattori protettivi per la gravidanza e il nascituro: acido folico e folati in gravidanza ed allattamento al seno

Moduli Complementari (facoltativi):

2. Fattori comportamentali e stili di vita: quali rischi in gravidanza
3. Consulenza genetica nelle malformazioni congenite
4. Fattori di rischio ambientali ed occupazionali
5. Evidenze sulla teratogenicità di alcune malattie infettive e principali farmaci teratogeni

OBIETTIVI GENERALI DEL CORSO FAD

Al termine del **percorso didattico completo di 5 Moduli**, i partecipanti saranno in grado di:

1. attuare una comunicazione efficace su fattori protettivi per la gravidanza e il nascituro relativi all'acido folico e folati in gravidanza ed all' allattamento al seno;
2. informare in modo adeguato sul rischio legato a fattori comportamentali quali fumo alcool, droghe e scorretta alimentazione
3. identificare quali condizioni hanno realmente bisogno di una consulenza genetica per una valutazione puntuale del rischio di possibili malformazioni congenite;

4. evidenziare quali fattori ambientali ed occupazionali possono rappresentare un rischio per la salute riproduttiva e nello specifico per le malformazioni congenite;
5. descrivere in modo dettagliato gli aspetti inerenti la teratogenicità di alcune malattie infettive e principali farmaci teratogeni.

METODO DIDATTICO

L'approccio didattico privilegia una lettura integrata dei diversi contenuti di cultura scientifica, medica e di sanità. La metodologia didattica adottata utilizza i principi dell'Apprendimento per problemi e si propone di stimolare le abilità utili a risolvere i problemi attraverso la loro reale contestualizzazione, al fine di consentire lo sviluppo di un'attitudine creativa nella ricerca e proposta di nuove soluzioni.

La modalità di erogazione che in misura crescente si è dimostrata più idonea a rispondere ai nuovi bisogni di formazione ed aggiornamento continuo professionale è la modalità formazione a distanza. Questa modalità permette di raggiungere un bacino di utenti molto ampio, associato ad un contenimento dei costi per il Servizio Sanitario Nazionale. L'utilizzo di un corso su offerto su piattaforma web in modalità FAD è anche molto attraente per l'utente data la sua praticità pur mantenendo un alto livello di formazione.

Alcune caratteristiche della FAD rendono tale strategia didattica particolarmente efficace nel raggiungimento degli obiettivi formativi, attraverso l'incremento delle conoscenze e lo sviluppo delle capacità essendo favorito da:

- interattività dell'apprendimento basato su reti multimediali di comunicazione;
- utilizzazione di materiali didattici di alta qualità, appositamente studiati in modo puntuale per questa particolare strategia formativa;
- accessibilità per utenti che, svolgendo abitualmente attività clinica e professionale, non hanno la disponibilità a seguire percorsi formativi tradizionali;
- possibilità di gestire in autonomia tempi e modi del processo di apprendimento in modo personalizzato
- verificabilità dell'apprendimento tramite sistemi di autovalutazione.

Il Corso FAD basato sulla metodologia Problem Based Learning (PBL), si costituisce di cinque Moduli didattici

Ciascun Modulo didattico è sviluppato da un "docente preparatore di contenuti", supportato da un panel di esperti con il ruolo di supervisor di qualità ed appropriatezza dei contenuti formativi.

La metodologia didattica PBL prevede un processo di apprendimento generato dalla comprensione-soluzione di problemi, costruiti a partire da un caso reale.

La FAD, basata sul processo dell'autoapprendimento, favorisce i meccanismi di apprendimento complessi attraverso i quali è possibile giungere alla modifica degli elementi presenti nella cultura professionale dei partecipanti al corso, incrementando alcune abilità quali la capacità di acquisire nuove conoscenze, la flessibilità e la prospettiva propositiva per la risoluzione dei problemi.

Modalità di valutazione per ciascun modulo didattico:

- un **test di ingresso (pre-test formativo)**, per una auto-valutazione delle conoscenze pregresse sugli argomenti trattati.

- un **test di autovalutazione (post-test formativo)** del livello di conoscenze acquisite;

- il **test di valutazione finale (certificativo)** valido ai fini dell'accREDITAMENTO ECM al termine dello studio di ogni Modulo

(Specifiche su modalità di valutazione disponibili on-line per gli utenti iscritti: "guida del partecipante")

Il percorso formativo completo è costituito da cinque moduli, un Modulo Propedeutico obbligatorio e altri quattro facoltativi. Ogni Modulo è composto da:

- **obiettivi specifici**, che hanno la funzione di guidare il partecipante attraverso i contenuti forniti
- **un problema**, che rappresenta uno spunto di studio ed approfondimento ed eventuale tema di confronto e discussione con i colleghi nel forum
- una cartella denominata "**Materiali di lettura**" contenente una serie di letture selezionate e finalizzate a fornire al partecipante gli elementi conoscitivi che consentano di dare una risposta al problema
- una cartella denominata "**Materiali di supporto**" contenente materiale finalizzato alla soluzione del problema

I materiali presentati nelle varie unità didattiche, oltre agli articoli ed al materiale bibliografico tradizionale, privilegiano documenti elaborati da attori del Sistema Sanitario Nazionale, al fine di rendere l'attività didattica quanto più vicina alla realtà operativa.

DESTINATARI E MODALITA' DI ISCRIZIONE

Per iscriversi al corso bisogna **OBBLIGATORIAMENTE** verificare i propri requisiti attraverso la scheda di pre-iscrizione disponibile alla pagina

http://www.iss.it/site/cnmr/privato/fad/pre_iscrizione.asp.

Tutti coloro che non sono registrati sulla piattaforma ISS "Formazione accreditata ECM dell'Istituto Superiore di Sanità", dovranno compilare la successiva scheda di registrazione e successivamente controllare la propria casella di posta elettronica per completare la procedura

L'abilitazione al Modulo Propedeutico avverrà entro 24h dall'iscrizione in piattaforma tramite un messaggio all'indirizzo e-mail dell'utente iscritto.

Data inizio/fine iscrizione: 9 febbraio - 15 aprile 2009

Periodo di disponibilità on-line del corso: 9 febbraio - 20 aprile 2009

Quota di iscrizione: gratuito

Assistenza agli iscritti : **E-mail per assistenza sui contenuti scientifici e didattici:** fad.cnmr@iss.it

E-mail per assistenza tecnico-informatica: support@eduiss.it

ACCREDITAMENTO ECM

Sono state avviate le procedure per l'accREDITamento ai fini ECM per le seguenti figure professionali:

Discipline della professione **Medico chirurgo:**

- *Genetica medica*
- *Ginecologia e Ostetricia*
- *Igiene degli alimenti e della nutrizione*
- *Igiene, epidemiologia e sanità pubblica*
- *Medicina generale (Medici di famiglia)*
- *Neonatologia*
- *Pediatria*
- *Pediatria (Pediatri di libera scelta)*
- *Scienza dell'alimentazione e dietetica*

Discipline della professione **Biologo:**

- *Igiene degli alimenti e della nutrizione*
- *Igiene, epidemiologia e sanità pubblica*
- *Laboratorio di Genetica medica*

Farmacista

Ostetrica/o

RESPONSABILE SCIENTIFICO E DIRETTORE DEL CORSO

DOMENICA TARUSCIO

Centro Nazionale Malattie Rare

Istituto Superiore di Sanità

E-mail: acido.folico@iss.it

METODOLOGIA DIDATTICA E PIATTAFORMA

Ufficio Relazioni Esterne

Istituto Superiore di Sanità

E-mail di riferimento: alfonso.mazzaccara@iss.it

SEGRETERIA SCIENTIFICA

ORietta GRANATA, PIETRO CARBONE

Centro Nazionale Malattie Rare

Istituto Superiore di Sanità

E-mail: fad.cnmr@iss.it

DESCRIZIONE DEI MODULI DIDATTICI

MODULO 1 - PROPEDEUTICO

Fattori protettivi per la gravidanza e il nascituro: acido folico e folati in gravidanza ed allattamento al seno

INTRODUZIONE

E' importante prendersi cura del proprio bambino già prima del concepimento, per questo diventa fondamentale avere particolare attenzione ai fattori protettivi per la salute del feto e del nascituro. Fra le principali attenzioni che una madre (o futura madre) dovrebbe avere sono da sottolineare l'assunzione di acido folico e l'attenzione all'alimentazione nel periodo periconcezionale e l'allattamento al seno.

OBIETTIVO GENERALE

Fornire informazioni sui benefici dell'assunzione di acido folico e dell'allattamento al seno alle donne che programmano una gravidanza o che non la escludono attivamente.

OBIETTIVI SPECIFICI DI APPRENDIMENTO

Alla fine del Modulo Didattico Propedeutico il partecipante sarà in grado di:

1. Descrivere le principali differenze tra acido folico e folati.
2. Identificare dosaggi, tempi e modalità di assunzione dell'acido folico per una efficace prevenzione dei difetti congeniti, anche in riferimento a specifiche condizioni di rischio della donna.
3. Fornire indicazioni sulla politica sanitaria italiana per la prevenzione delle malformazioni congenite in riferimento ai concetti di supplementazione e fortificazione.
4. Descrivere attraverso dimensioni epidemiologiche il fenomeno malformazioni congenite con particolare riferimento ai difetti congeniti prevenibili mediante acido folico.
5. Descrivere quali sono i benefici dell'allattamento al seno per la donna e per il neonato.

IMPEGNO DI STUDIO STIMATO

Ore: 16

DOCENTI ED ESPERTI CHE HANNO PREPARATO I CONTENUTI

Pietro Carbone, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità
Orietta Granata, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità
Michele Grandolfo, Centro Nazionale di Epidemiologia, Istituto Superiore di Sanità
Angela Giusti, Centro Nazionale di Epidemiologia, Istituto Superiore di Sanità
Alberto Mantovani, Dipartimento di Sanità Pubblica Veterinaria e Sicurezza Alimentare, Istituto Superiore di Sanità
Chiara Manzi, Istituto Alberghiero Safi, Roma
Alfonso Mazzaccara, Ufficio Relazioni Esterne, Istituto Superiore di Sanità
Stefania Ruggeri, Istituto Nazionale di Ricerca per gli Alimenti e la Nutrizione
Paolo Salerno, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità
Domenica Taruscio, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità
Giuseppe Ugolini, Rete Nazionale dei Servizi di Igiene degli Alimenti e della Nutrizione (SIANET), AUSL Roma/C

MODULO 2 - COMPLEMENTARE

Fattori comportamentali e stili di vita: quali rischi in gravidanza

INTRODUZIONE

Gli stili di vita (fumo, alcool, dieta) che la donna segue durante la gravidanza influenzano la salute non solo della donna stessa, ma anche quella del feto e del neonato per le prime epoche di vita. Inoltre esistono evidenze sperimentali che la dieta materna abbia anche effetti a lungo termine sulla salute del nascituro, influenzando il rischio di insorgenza di malattia cronico – degenerative durante la seconda e terza parte della vita. Pertanto è necessario consigliare alla donna di seguire durante tutta la gravidanza stili di vita salutari, rendendola edotta sui rischi per il feto di stili di vita errati.

OBIETTIVO GENERALE

Indicare e correggere nelle donne in età fertile (e in particolare nelle donne che stanno programmando una gravidanza) i fattori comportamentali di rischio di gravidanza quali fumo, alcool, droghe e scorretta alimentazione.

OBIETTIVI SPECIFICI DI APPRENDIMENTO

Alla fine del Modulo Didattico il partecipante sarà in grado di:

1. Applicare corrette tecniche di comunicazione indirizzate alla donna in gravidanza o che intende programmarla, che promuovono: stili di vita salutari, sana alimentazione ed applicazione di comportamenti corretti e fattori comportamentali specifici che possono rappresentare un rischio per il feto: fumo, alcool, sostanze di abuso, obesità;
2. Illustrare e fornire informazioni aggiornate sulla correlazione tra fattori comportamentali specifici durante la gravidanza e rischi per la salute del feto: fumo, alcool, sostanze di abuso, obesità;
3. Identificare le migliori metodiche (EBM – Evidence-Based Medicine EBBP - Evidence-Based Behavioral Practice) atte a modificare i comportamenti materni al fine di rimuovere i fattori di rischio per la salute materna, fetale e infantile;
4. Definire i test più opportuni per monitorare la salute materno-fetale durante la gravidanza.

IMPEGNO DI STUDIO STIMATO

Ore: 11

DOCENTI ED ESPERTI CHE HANNO PREPARATO I CONTENUTI

Roberta Pacifici, Osservatorio Fumo Alcol Droga, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Emanuele Scafato, Centro Nazionale di Epidemiologia - Osservatorio Nazionale Alcol, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Marco Silano, Dipartimento di Sanità Pubblica Veterinaria e Sicurezza Alimentare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Piergiorgio Zuccaro, Osservatorio Fumo Alcol Droga, Istituto Superiore di Sanità, Roma

MODULO 3 - COMPLEMENTARE

Consulenza genetica nelle malformazioni congenite

INTRODUZIONE

L'eziologia delle Malformazioni Congenite rimane ad oggi ancora in gran parte sconosciuta e per numerose anomalie appare plausibile un meccanismo multifattoriale di interazione gene-ambiente.

Per consulenza genetica si intende un processo informativo attraverso il quale i pazienti affetti da un'anomalia congenita o da una malattia geneticamente determinata, o i loro familiari, ricevono informazioni relative alle caratteristiche dell'anomalia o della malattia stessa, alle modalità di trasmissione, al rischio di ricorrenza e alle possibili terapie, incluse le opzioni riproduttive.

Nel caso delle anomalie congenite il ruolo del genetista mira in primo luogo alla corretta diagnosi dell'anomalia, all'inquadramento eziologico della stessa che può includere il ricorso a test genetici cromosomici e/o molecolari e alla valutazione dei rischi connessi.

Ruolo della consulenza genetica è anche quello di individuare, ove disponibili, strategie di prevenzione primaria per l'anomalia stessa al fine di ridurre il rischio di occorrenza e ricorrenza indicando anche le possibilità di diagnosi precoce pre- e post-natale della patologia in oggetto

OBIETTIVO GENERALE

Identificare in un contesto familiare il rischio di occorrenza o ricorrenza di una anomalia congenita e la conseguente necessità di ricorrere ad una consulenza genetica.

OBIETTIVI SPECIFICI DI APPRENDIMENTO

Alla fine del Modulo Didattico il partecipante sarà in grado di:

1. identificare quali sono le condizioni di base che possono rappresentare un motivo sufficiente per avviare una coppia che programma una gravidanza verso una consulenza genetica;
2. informare adeguatamente la coppia sulla importanza di avere una precisa conoscenza dell'anamnesi familiare al fine di permettere al genetista di ricostruire l'albero genealogico;
3. descrivere in quali fasi del percorso nascita concepimento-gravidanza-nascita è possibile effettuare una consulenza genetica e quali sono i differenti approcci tra una consulenza preconcezionale, durante la gravidanza e postnatale;
4. comprendere la relazione esistente tra screening neonatale, diagnosi precoce e malformazioni congenite.

IMPEGNO DI STUDIO STIMATO

Ore: 11

DOCENTI ED ESPERTI CHE HANNO PREPARATO I CONTENUTI

Sebastiano Bianca, Genetica Medica ARNAS Garibaldi Nesima

Elisa Calzolari, Sezione di Genetica Medica, Università degli Studi, Ferrara

Gioacchino Scarano, Unità di Genetica Medica, Azienda Ospedaliera G. Rummo, Benevento

Romano Tenconi, Unità Operativa Genetica Clinica ed Epidemiologia, Università degli Studi, Padova

MODULO 4 - COMPLEMENTARE

Fattori di rischio ambientali ed occupazionali

INTRODUZIONE

Il presente Modulo Didattico tratta principalmente il tema dei fattori occupazionali femminili (Chimici, Fisici ed Ergonomico-Organizzativi) che possono determinare un rischio per la salute riproduttiva materna e di conseguenza anche del nascituro. Gli agenti chimici sono sicuramente i più indiziati e, tra questi, verranno presi ad esempio gli Interferenti Endocrini che stanno suscitando l'attenzione degli organismi di prevenzione nazionali ed internazionali, soprattutto per la loro capacità di bioaccumularsi nelle matrici ambientali. Spesso il luogo di lavoro non determina solo esposizioni occupazionali ma, produce anche una serie di sostanze inquinanti e rifiuti speciali che, se non correttamente smaltiti, possono determinare anche forme di inquinamento ambientale. Quindi questi temi verranno trattati in stretta relazione. Un'arma molto importante, per salvaguardare la donna e il prodotto del concepimento, minimizzando i rischi derivanti da esposizioni occupazionali, è quella di osservare scrupolosamente le normative sulle gestanti lavoratrici. A tal fine in questa unità verrà presentata una panoramica dell'evoluzione di questa normativa e il Decreto Legislativo 151 del 2001 in particolare. Infine, altro aspetto molto importante è la comunicazione del rischio da parte degli operatori sanitari alle donne in gravidanza. Una discussione generale prenderà in considerazione le varie modalità e strategie di comunicazione dei rischi. Verrà quindi presentato l'esempio della consulenza medica ad una gestante che deve essere informata sul rischio malformativo derivante dall'assunzione di alcuni farmaci.

OBIETTIVO GENERALE

Evidenziare quali fattori ambientali ed occupazionali possono rappresentare un rischio per la salute riproduttiva e nello specifico per le Malattie Congenite.

OBIETTIVI SPECIFICI DI APPRENDIMENTO

Alla fine del Modulo Didattico il partecipante sarà in grado di:

1. individuare quali mansioni lavorative possono determinare esposizioni pericolose per l'esito della gravidanza e nel periodo del concepimento;
2. illustrare la normativa che tutela le gestanti lavoratrici;
3. individuare le situazioni ambientali che possono rappresentare un reale rischio per l'esito della gravidanza e che possono interferire con il normale sviluppo embrio-fetale: malformazioni congenite e altre esiti che riconoscono quali fattori codeterminati l'esposizione a xenobiotici ambientali;
4. comunicare adeguatamente e senza creare allarmismi i possibili effetti di esposizioni a xenobiotici durante la gravidanza.

IMPEGNO DI STUDIO STIMATO

Ore: 11

DOCENTI ED ESPERTI CHE HANNO PREPARATO I CONTENUTI

Fabrizio Bianchi, Sezione di Epidemiologia e Ricerca sui Servizi Sanitari, Istituto di Fisiologia Clinica, Consiglio Nazionale delle Ricerche, Pisa

Irene Figà Talamanca, Dipartimento di Biologia Animale e dell'Uomo, Università degli Studi "La Sapienza", Roma

Felice Giordano, Dipartimento di Biologia Animale e dell'Uomo, Università degli Studi "La Sapienza", Roma

MODULO 5 - COMPLEMENTARE

Evidenze sulla teratogenicità di alcune malattie infettive e principali farmaci teratogeni

INTRODUZIONE

L'assunzione di farmaci, l'esposizione a radiazioni, infezioni materne, le malattie materne/paterne, il contatto lavorativo con sostanze chimiche in periodo pre-concezionale e in gravidanza sono spesso considerati fattori potenzialmente dannosi per il feto e sono sempre motivo di ansia per la coppia. Per il medico di fiducia la richiesta da parte della donna in gravidanza di consulenza per assunzione di farmaci o per altra esposizione ad agenti teratogeni (fisici o biologici) costituisce un problema di non facile soluzione. L'elevato numero di sostanze con cui la donna può venire a contatto in corso di gravidanza, la continua introduzione di nuove molecole, la mancanza di informazioni aggiornate, rendono difficile per il medico fornire una consulenza aggiornata, rassicurare la coppia ed effettuare accertamenti mirati per identificare eventuali anomalie fetali.

OBIETTIVO GENERALE

Identificare gli aspetti inerenti la teratogenicità di alcune malattie infettive e principali farmaci teratogeni.

OBIETTIVI SPECIFICI DI APPRENDIMENTO

Alla fine del Modulo Didattico il partecipante sarà in grado di:

1. individuare i farmaci che possono essere assunti in gravidanza senza un significativo aumento del rischio di anomalie dello sviluppo fetale;
2. individuare lo specifico periodo della gravidanza in cui un farmaco potrebbe determinare anomalie dello sviluppo fetale/alterazioni funzionali;
3. Informare la donna/coppia in epoca pre-concezionale ed in gravidanza per un "corretto" uso dei farmaci;
4. segnalare alla donna/coppia in epoca pre-concezionale ed in gravidanza i rischi dell'automedicazione e dell'uso dei farmaci di origine vegetale;
5. valutare i rischi da esposizione ad esami radiologici in gravidanza.

IMPEGNO DI STUDIO STIMATO

Ore: 11

DOCENTI ED ESPERTI CHE HANNO PREPARATO I CONTENUTI

Matteo Cassina, Genetica Clinica ed Epidemiologica, Dipartimento di Pediatria, Università degli Studi, Padova

Maurizio Clementi, Genetica Clinica ed Epidemiologica, Dipartimento di Pediatria, Università degli Studi, Padova

Elena Di Gianantonio, Genetica Clinica ed Epidemiologica, Dipartimento di Pediatria, Università degli Studi, Padova