

Claudio Castellan: costruire un Centro



*Commissione Salute
Tavolo Tecnico Malattie Rare
Coordinamento delle Regioni*

**Stato dell'Assistenza
alle persone con
malattia rara in Italia:
il contributo delle
Regioni**

Dr. Francesco Benedicenti

Servizio di Consulenza Genetica dell'Alto Adige
Centro di Coordinamento della Rete
Provinciale per le Malattie Rare



Dr. Claudio Castellan

(19-02.1955 – 11.09.2011)

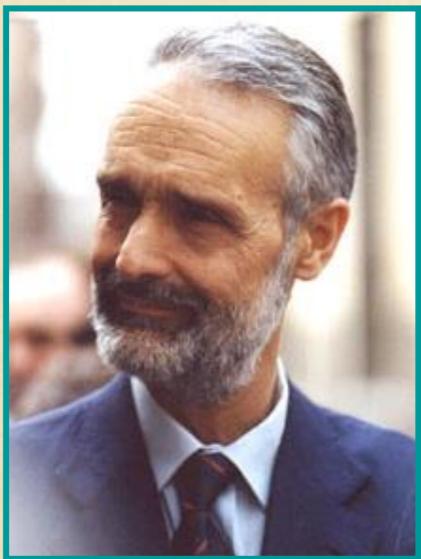
Servizio di Consulenza Genetica dell'Alto Adige (SCGA)

Anno di istituzione
del Servizio
1989



- Estensione territoriale della Provincia di Bolzano: 7.400 km²
(la maggiore d'Italia)
- Popolazione: 516.000 ab.
(dato al 31.12.2013)

Consulenti esterni

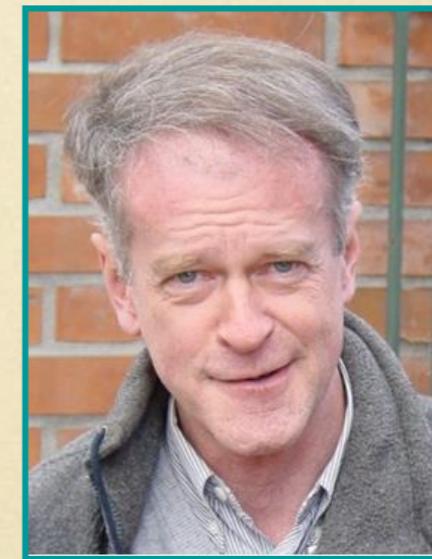


Prof. Romano Tenconi

Università di Padova
(fino al 1995)

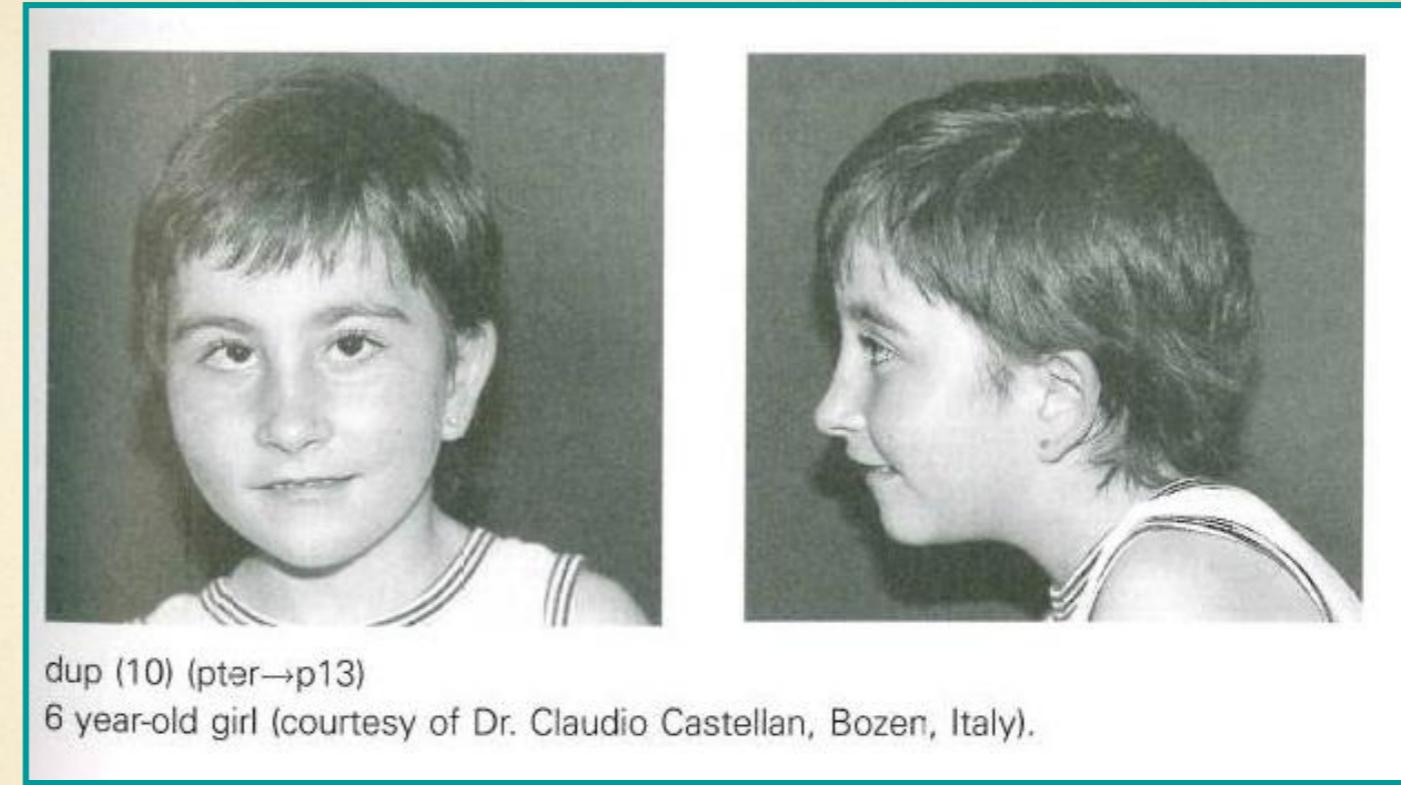
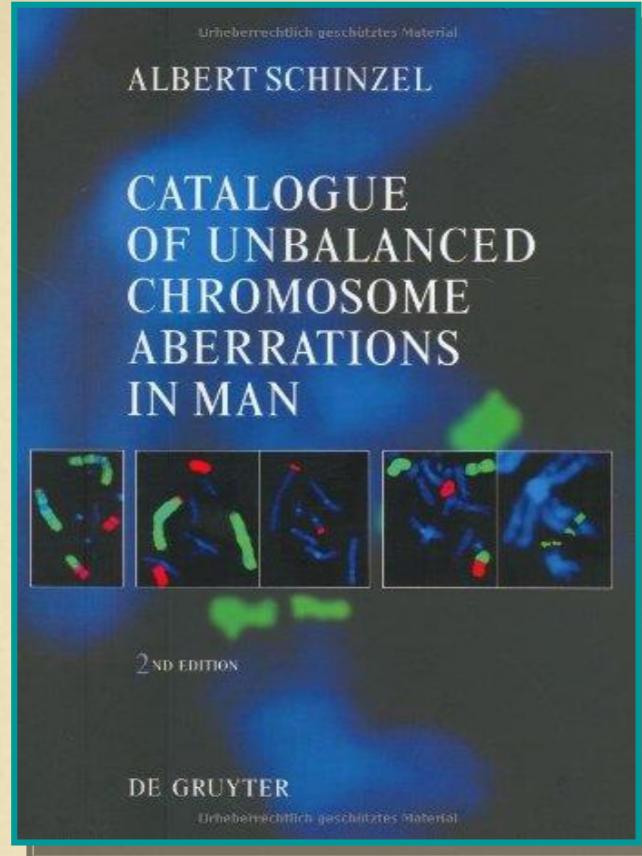


Dr. Maurizio Clementi



Prof. Albert Schinzel

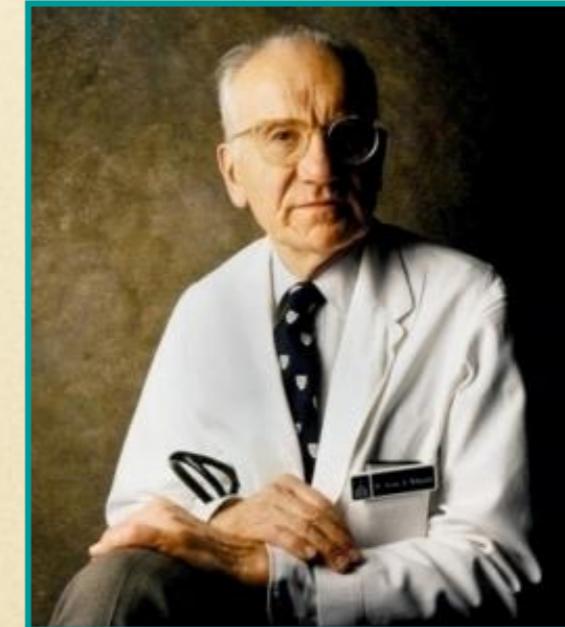
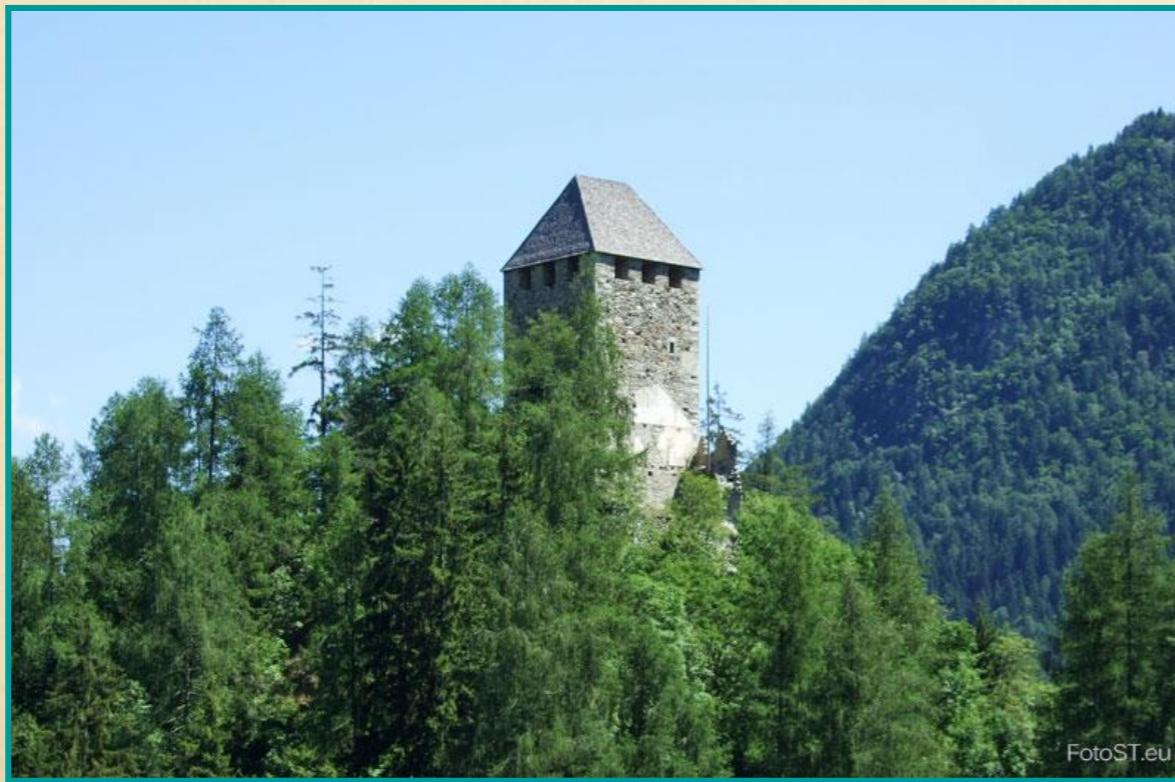
Università di Zurigo
(fino al 2003)



Castello "Eschenlohe", Val d'Ultimo



Prof. Michael Baraitser



**Prof. Victor Almon
McKusick**

Sviluppo e organizzazione del Servizio

Sviluppo e organizzazione del Servizio



Il team del SCGA dal 1996 al 2003

Personale infermieristico

Profilo professionale della *genetic nurse*

“It is someone who works as a nurse caring for persons and families affected by or at risk of genetic diseases”

Dr. H. Skirton



What Can Genetics Nurses Do For You?

- obtain a detailed family history and construct a pedigree (family history diagram)
- assess and analyze hereditary and nonhereditary disease risk factors
- identify potential genetic conditions or genetic predisposition to disease
- provide genetic information and psychosocial support to individuals and families
- provide nursing care for patients and families at risk for or affected by diseases with a genetic component
- provide genetic counseling
(Advanced Practice Nurses)
- facilitate genetic testing and interpret genetic test results and laboratory reports
(Advanced Practice Nurses)

Fonte: ISONG

Conoscenze e competenze



Formazione teorica interna

Esperienza quotidiana sul campo





**International Society of
Nurses in Genetics**



ISONG
dedicated to fostering the
scientific and professional
growth of nurses in
human genetics and genomics
worldwide



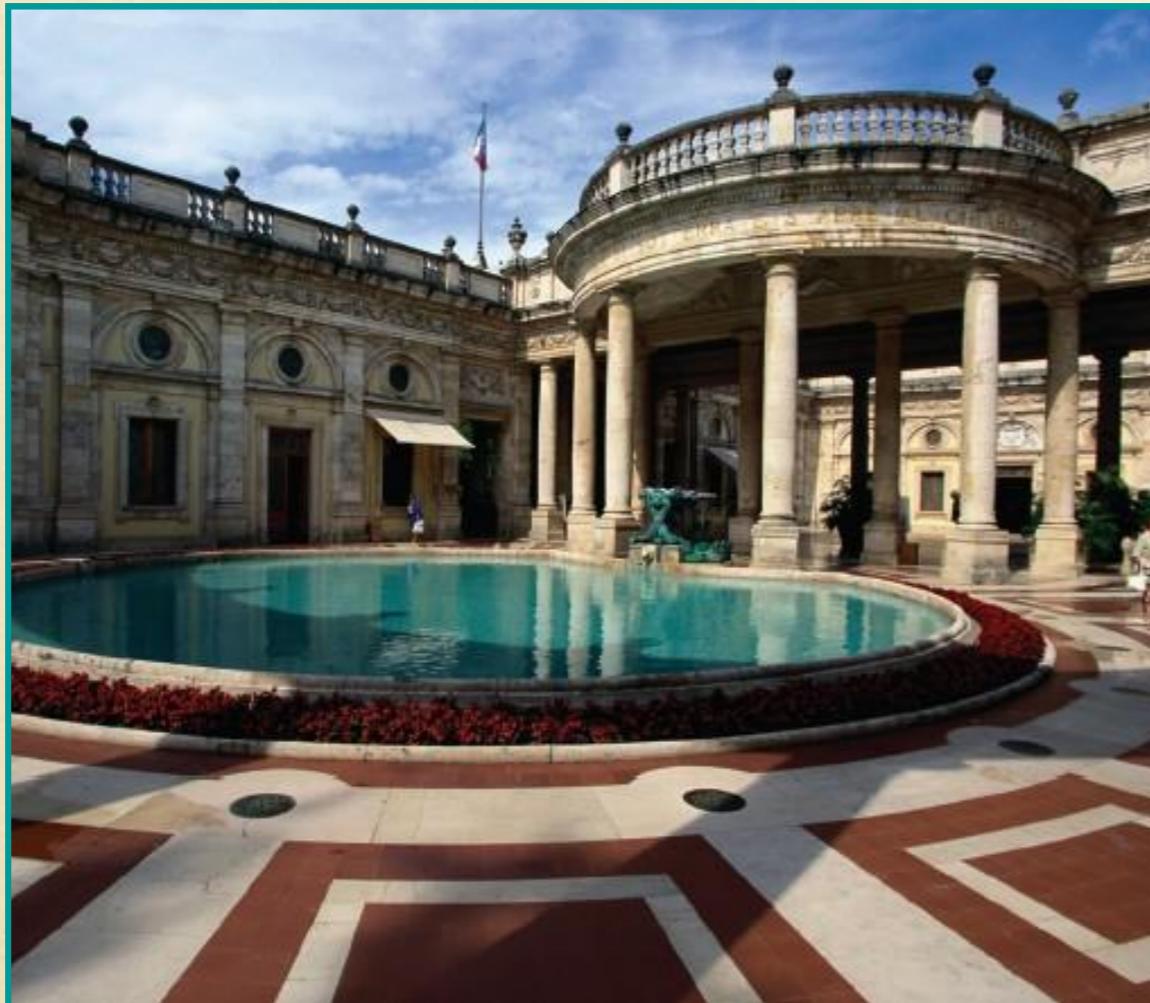
PROFILES

Professor Heather Skirton

Professor in Health Genetics

School of Nursing and Midwifery (Faculty of Health & Human Sciences)

LE “*GENETIC NURSE*” NELLE STRUTTURE DI GENETICA MEDICA



X Congresso Nazionale SIGU
Montecatini Terme, 17 novembre 2007

LE “*GENETIC NURSE*” NELLE STRUTTURE DI GENETICA MEDICA

Presidentessa SIGU



X Congresso Nazionale SIGU

Montecatini Terme, 17 novembre 2007

Sviluppo e organizzazione del Servizio



- **Auto di servizio** per andare ad effettuare, quando necessario, visite o consulenze genetiche direttamente al domicilio o presso la struttura di degenza dei pazienti



- D.G.P. n.1069 del 29.03.1999: “*le prestazioni erogate o richieste dal Servizio Aziendale di Consulenza Genetica sono totalmente esenti dal pagamento del ticket*”.

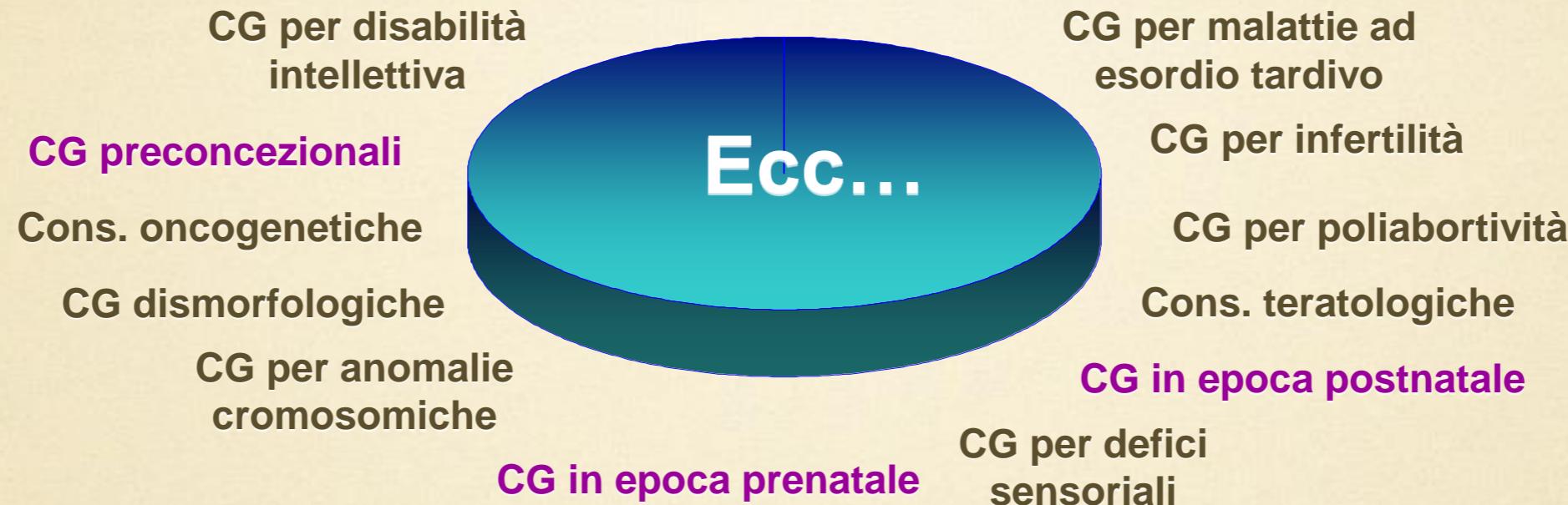


- Creazione di una fornitissima **biblioteca**, disponibilità di vari **software** utili per le attività di genetica clinica.



- **cura** fin nei minimi dettagli **del setting** relativo all’ambiente in cui si svolge la consulenza genetica, che è stato volutamente “smedicalizzato” e arredato in maniera tale da mettere il più possibile a proprio agio le persone e favorire il più possibile un clima di comunicazione.

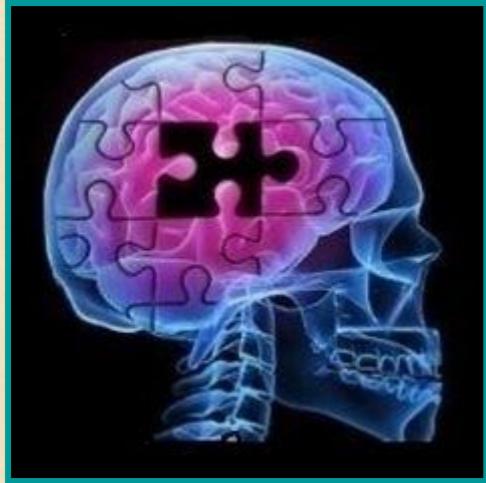
Consulenza Genetica a 360°



Interessi principali

- Sindromi dismorfiche con e senza DI
- Malattia di Huntington
- Patologie ereditarie con predisposizione allo sviluppo di tumori

Consulenza Genetica per corea di Huntington



**Stretta interazione con il Servizio di Psicologia
Clinica dell'Ospedale di Bolzano
(Dr.ssa Marianatonietta Mazzoldi)**



Prof.ssa Marina Frontali e Dr.ssa Gioia Jacopini

Radicamento nel territorio



Ospedali provinciali

- Reparti di Pediatria
- Reparto di T.I.N. (HBZ)
- Reparti di Neurologia
- Reparti di Ginecologia
ed Ostetricia
- Reparto di Oncologia

Medicina territoriale

- Distretti Sanitari / MMG / PLS

Test genetici

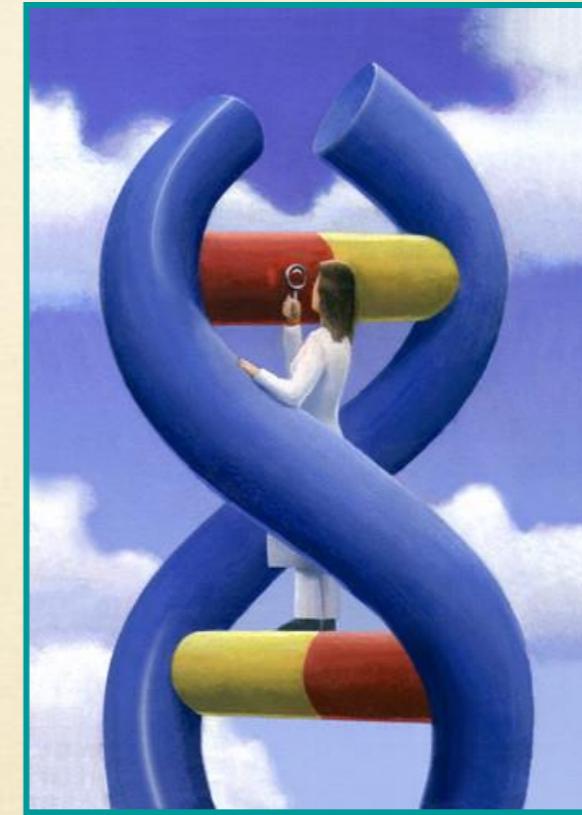
Inquadramento diagnostico / CG



Prelievo del campione
(sangue, saliva, urine, cute...)



Invio del campione



Alcune pubblicazioni

P Valente L, Tiranti V, Marsano RM, Malfatti E, Fernandez-Vizarra E, Donnini C, Mereghetti P, De Gioia L, Burlina A, **Castellan C**, Comi GP, Savasta S, Ferrero I, Zeviani M.

Infantile encephalopathy and defective mitochondrial DNA translation in patients with mutations of mitochondrial elongation factors EFG1 and EFTu.

Am J Hum Genet. 2007 Jan;80(1):44-58.

Suzuki T, Li W, Zhang Q, Karim A, Novak EK, Sviderskaya EV, Hill SP, Bennett DC, Levin AV, Nieuwenhuis HK, Fong CT, **Castellan C**, Miterski B, Swank RT, Spritz RA.

Hermansky-Pudlak syndrome is caused by mutations in HPS4, the human homolog of the mouse light-ear gene.

Nat Genet. 2002 Mar;30(3):321-4.

Wissinger B, Gamer D, Jägle H, Giorda R, Marx T, Mayer S, Tippmann S, Broghammer M, Jurklies B, Rosenberg T, Jacobson SG, Sener EC, Tatlipinar S, Hoyng CB, **Castellan C**, Bitoun P, Andreasson S, Rudolph G, Kellner U, Lorenz B, Wolff G, Verellen-Dumoulin C, Schwartz M, Cremers FP, Apfelstedt-Sylla E, Zrenner E, Salati R, Sharpe LT, Kohl S.

CNGA3 mutations in hereditary cone photoreceptor disorders.

Am J Hum Genet. 2001 Oct;69(4):722-37.

Malattie Rare

2003: referente per le MR della P.A. di Bolzano

2007



Prof.ssa Paola Facchin
Università di Padova

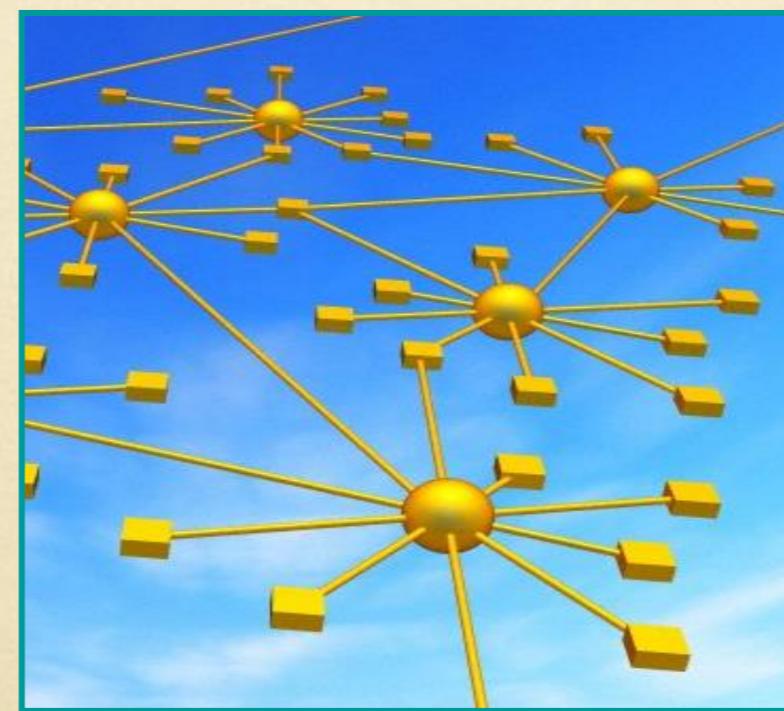


"Area Vasta" del Nord-est
Italia per le MR



Osservatorio Epidemiologico

Dr.ssa Carla Melani e Dr.ssa Paola Zuech

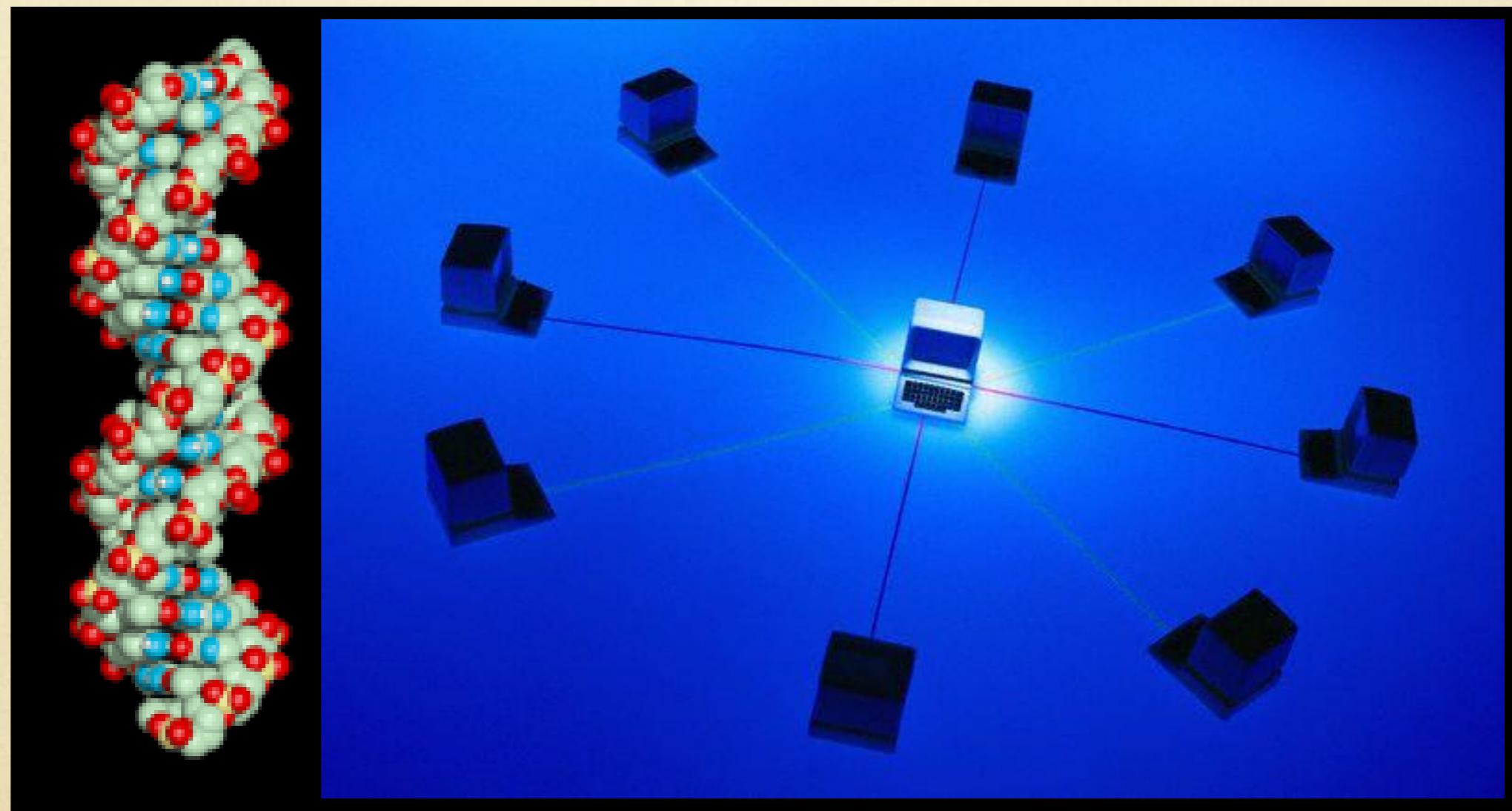


Rete Provinciale per le MR



Registro Provinciale delle MR

Centro di Coordinamento della Rete Provinciale per le MR (SCGA)



Crescita



Il team del SCGA nel 2008



Scuola Provinciale Superiore di Sanità

Cladiana

- **Tecniche di laboratorio Biomedico**
- **Infermieristica**
- **Logopedia**
- **Fisioterapia**
- **Assistenza sanitaria**



Membro del

- Gdl di Genetica Clinica
- Gdl SIGU-Sanità

ANNO	PRESIDENTE	CONSIGLIERE	CONSIGLIERE	CONSIGLIERE	SEGRETARIO	TESORIERE
2010	Lidia Larizza	Antonio Amoroso <u>Claudio Castellan</u>	M. Cristina Rosatelli Corrado Romano	Francesca Torricelli	Daniela Giardino	Daniela Giardino
2011	Lidia Larizza Giovanni Neri	Antonio Amoroso <u>Claudio Castellan</u> Marco Seri	Luciana Chessa Corrado Romano	Francesca Torricelli	Daniela Giardino	Daniela Giardino



SCGA

- Riferimento all'interno della Provincia
- Centro apprezzato e stimato fuori Provincia

Team affiatato





Mutations in the Unfolded Protein Response regulator, ATF6, cause the cone dysfunction syndrome Achromatopsia.
Nat Genet (accettato).

Molecular and functional characterization of three different postzygotic mutations in 3 PIK3CA-related overgrowth spectrum (PROS) patients: effects on PI3K/AKT/mTOR 4 signaling and sensitivity to PIK3 inhibitors. Plos One (accettato)

A familial case of Fanconi anemia-related VACTERL-H association due to a mutation of FANCF gene, identified using a next generation sequencing approach. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. (accettato).

Oral-facial-digital syndrome type VI: is C5orf42 really the major gene?
Hum Genet. 2015 Jan;134(1):123-6.

Oral-Facial-Digital Type I (OFD1) Collaborative Group. CNS involvement in OFD1 syndrome: a clinical, molecular, and neuroimaging study. Orphanet J Rare Dis. 2014 May 10;9:74.

Insights into genotype-phenotype correlations from CREBBP point mutation screening in a cohort of 46 Rubinstein-Taybi Syndrome patients. Clin Genet. 2014 Nov 12.

The Italian National Rare Diseases Registry. Blood Transfus. 2014 Apr;12 Suppl 3:s606-13.

Defining the phenotype associated with microduplication reciprocal to Sotos syndrome microdeletion.
Am J Med Genet A. 2014 May 12.

Molecular analysis, pathogenic mechanisms, and readthrough therapy on a large cohort of Kabuki syndrome patients. Hum Mutat. 2014 Mar 13.

Expanding the Mutational Spectrum of CRLF1 in Crisponi/CISS1 Syndrome. Hum Mutat. 2014 Apr;35(4):424-33.

SLC45A2 mutation frequency in Oculocutaneous Albinism Italian patients doesn't differ from other European studies.
Gene. 2014 Jan 1;533(1):398-402.

SIL1 mutations and clinical spectrum in patients with Marinesco-Sjögren syndrome.
Brain. 2013 Dec;136(Pt 12):3634-44.

Phenotypic spectrum and prevalence of INPP5E mutations in Joubert syndrome and related disorders.
Eur J Hum Genet. 2013 Oct;21(10):1074-8.

Single-nucleotide polymorphism array-based characterization of ring chromosome 18.
J Pediatr. 2013 Oct;163(4):1174-8.e3.

Recombinant chromosome 4 from a familial pericentric inversion: prenatal and adulthood wolf-hirschhorn phenotypes.
Case Rep Genet. 2013; Epub 2013 May 16.

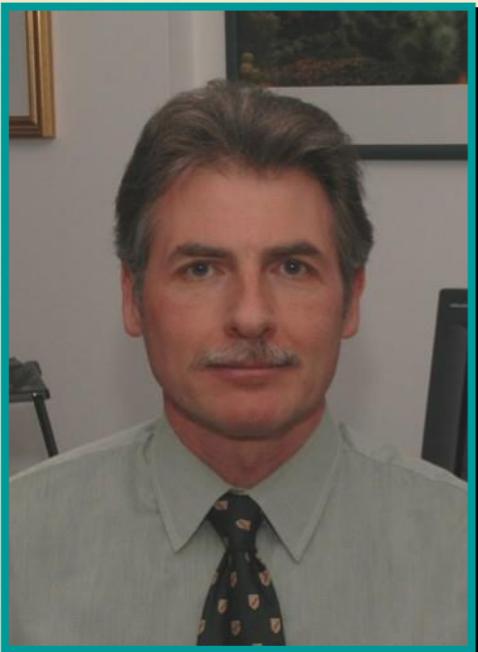
Sequence and copy number analyses of HEXB gene in patients affected by Sandhoff disease: functional characterization of 9 novel sequence variants. PLoS One. 2012;7(7):e41516.

An intronic mutation causes severe LGMD2A in a large inbred family belonging to a genetic isolate in the Alps.
Clinical Genetics. 2012 Apr 9.

Update of PAX2 mutations in renal coloboma syndrome and establishment of a locus-specific database.
Human Mutation. 2012 Mar;33(3):457-66.

Fetal akinesia in metatropic dysplasia: The combined phenotype of chondrodysplasia and neuropathy?
Am J Med Genet A. 2011 Nov;155A(11):2860-4.

Pubblicazioni
SCGA
09.2011 - 04.2015



Settembre 2011
Commemorazione
del gruppo di lavoro
SIGU di Genetica Clinica



XIV CONGRESSO NAZIONALE



Società Italiana di Genetica Umana

13-16 novembre 2011

Centro Congressi
MIC Plus

MILANO

COMITATO SCIENTIFICO

Antonio Amoroso - Torino

Sergio Barlati - Brescia

Claudio Castellan - Bolzano

Luciana Chessa - Roma

Leda Dalprà - Milano & Monza

Daniela Giardino - Milano

Lidia Larizza - Milano

Francesco Pasquali - Varese

Corrado Romano - Troina (EN)

Francesca Torricelli - Firenze

Orsetta Zuffardi - Pavia



Istituzione del premio SIGU “CLAUDIO CASTELLAN”

CONFERIMENTO PREMI*

- ▶ Premio SIGU alla memoria di Claudio Castellan per la miglior comunicazione orale in Genetica Clinica
- ▶ Premio SIGU per il miglior poster
- ▶ Premio A.Ma.R.T.I. Onlus (Associazione Malattie Renali Toscana per l'Infanzia) per il miglior contributo scientifico sulle malattie renali
- ▶ Premio G. Pilia per la miglior comunicazione orale sulle malattie complesse
- ▶ Premio RO.MA per la migliore comunicazione orale in genetica oncologica





Anno 18 - n. 3
(Settembre-Ottobre 2011)

registrato Tribunale di Roma
n. 177 del 26 aprile 1994

A.I.C.H.

ASSOCIAZIONE ITALIANA CÒREA DI HUNTINGTON ROMA ONLUS



Dott. Claudio Castellan
Genetista Bolzano

"A.I.C.H.-Roma Onlus piange la scomparsa improvvisa di un amico carissimo, il dott. Claudio Castellan, genetista, che tanta disponibilità, grande professionalità e umana vicinanza ha sempre offerto ai pazienti affetti da Malattia di Huntington. Non lo dimenticheremo e faremo in modo di promuoverne il ricordo. A questo scopo a lui dedicheremo l'incontro **del 19 Novembre: "Istruzioni per l'uso"**

“ISTRUZIONI PER L’USO”

Tutto quello che avreste sempre voluto sapere sull’assistenza e non avete mai potuto chiedere!

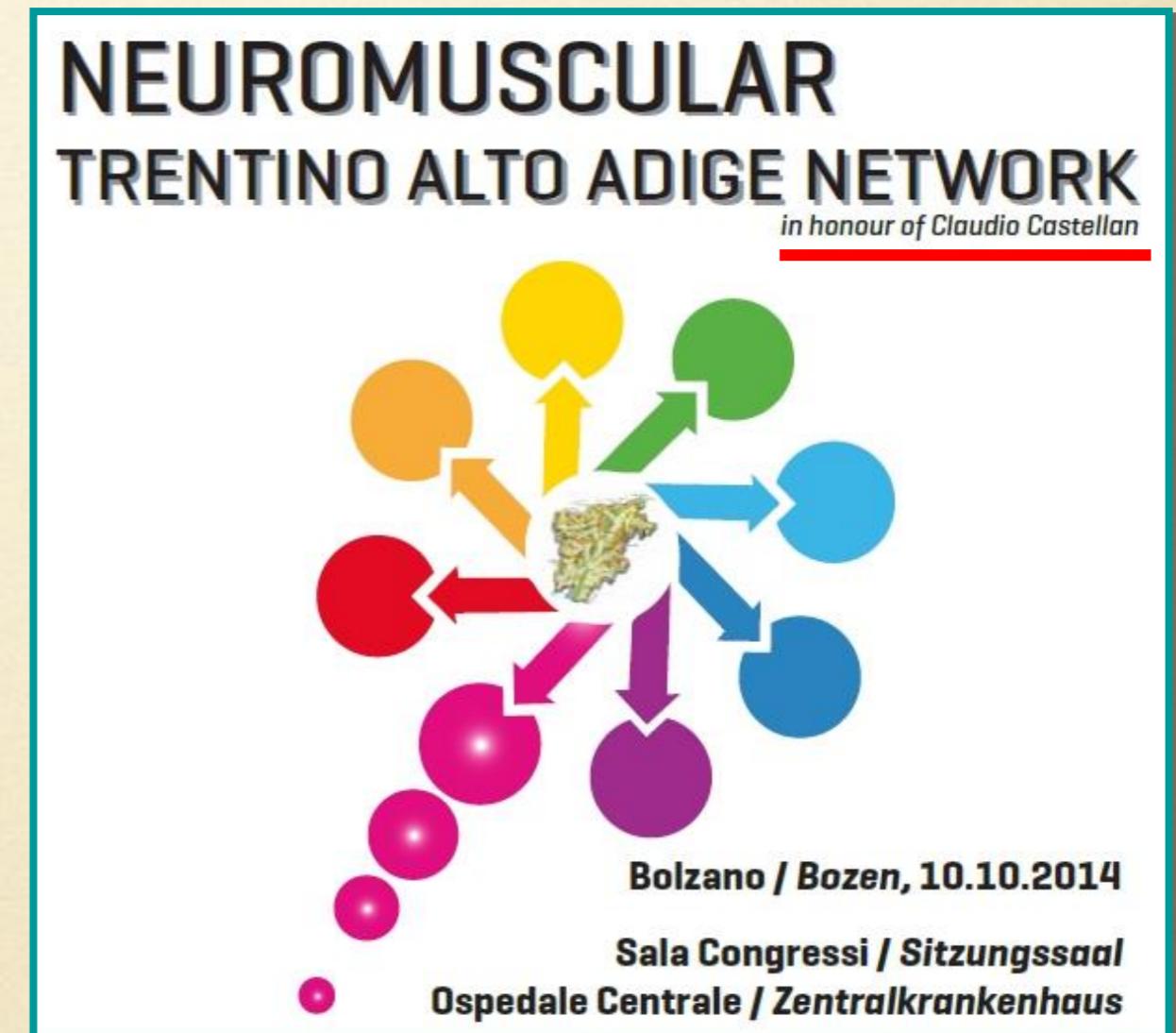
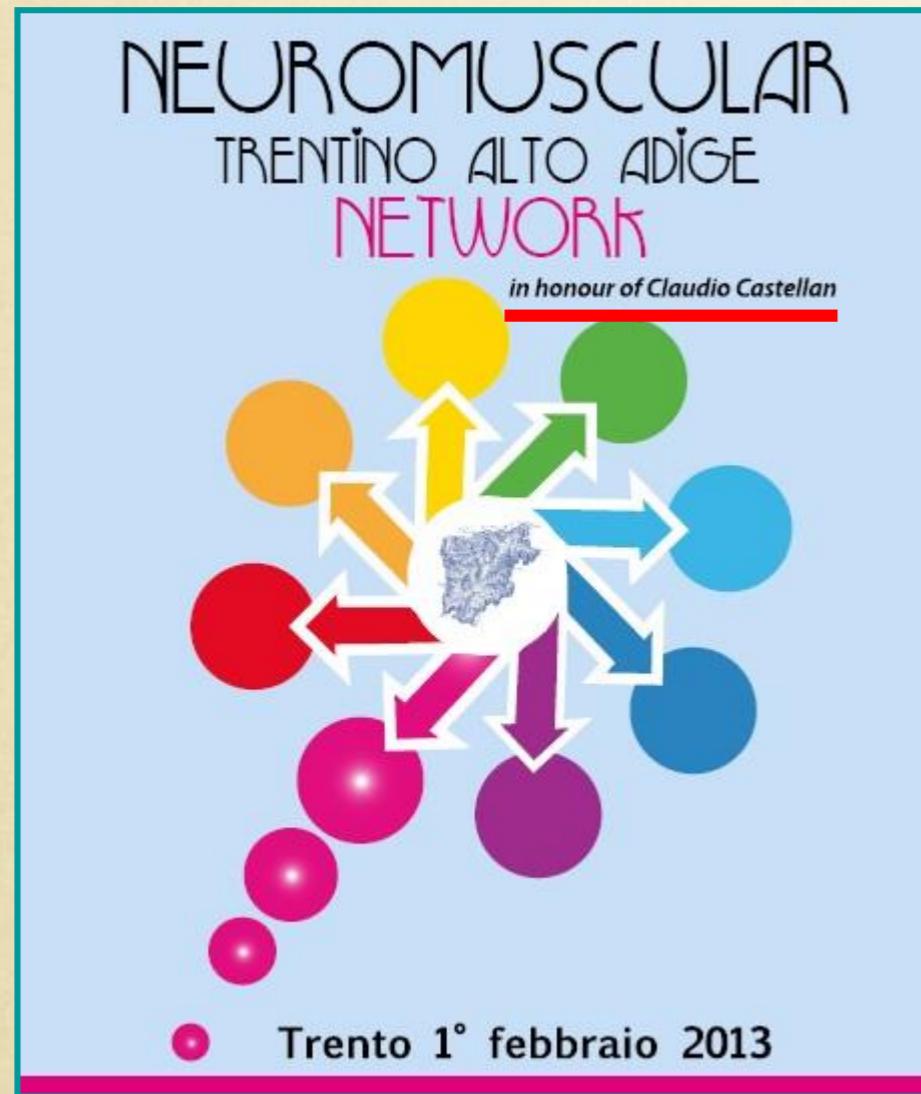
Sabato 19 novembre 2011 ore 9 – 13

Aula Seminari Istituto Statale Per Sordi di Roma
Via Nomentana, 54 00161 Roma

Microarray application in prenatal diagnosis: a position statement from the cytogenetics working group of the Italian Society of Human Genetics (SIGU), November 2011

ACKNOWLEDGMENTS

All SIGU Committee members dedicate this document to the memory of our colleague Claudio Castellan, MD. The authors would like to thank the SIGU Past



“DR. CASTELLAN CLAUDIO TRUST”

- Organizzazioni umanitarie (es. Amnesty International, Medecins Sans Frontieres)
- Progetti mirati in Paesi del terzo mondo
- Ricerca sulle malattie genetiche e rare

Servizio di Consulenza Genetica - Genetischer Beratungsdienst
"Claudio Castellan"

(1955 - 2011)

Alla memoria del Dott. CLAUDIO CASTELLAN, primo medico ad occuparsi di Genetica Clinica nella Provincia di Bolzano, che con grande passione ed encomiabile dedizione si adoperò per lo sviluppo di questo Servizio, rimanendo, fino al momento della sua precoce scomparsa, un esempio per i colleghi e un riferimento per i pazienti.

Zur Erinnerung an Dr. CLAUDIO CASTELLAN, erster Arzt der Provinz Bozen, der sich mit der Klinischen Genetik befasste. Er baute mit sehr viel Einsatz und Leidenschaft diesen Genetischen Beratungsdienst auf und war, bis zu seinem frühzeitigen Ableben, ein Vorbild für die Kollegen und eine Bezugsperson für die Patienten.

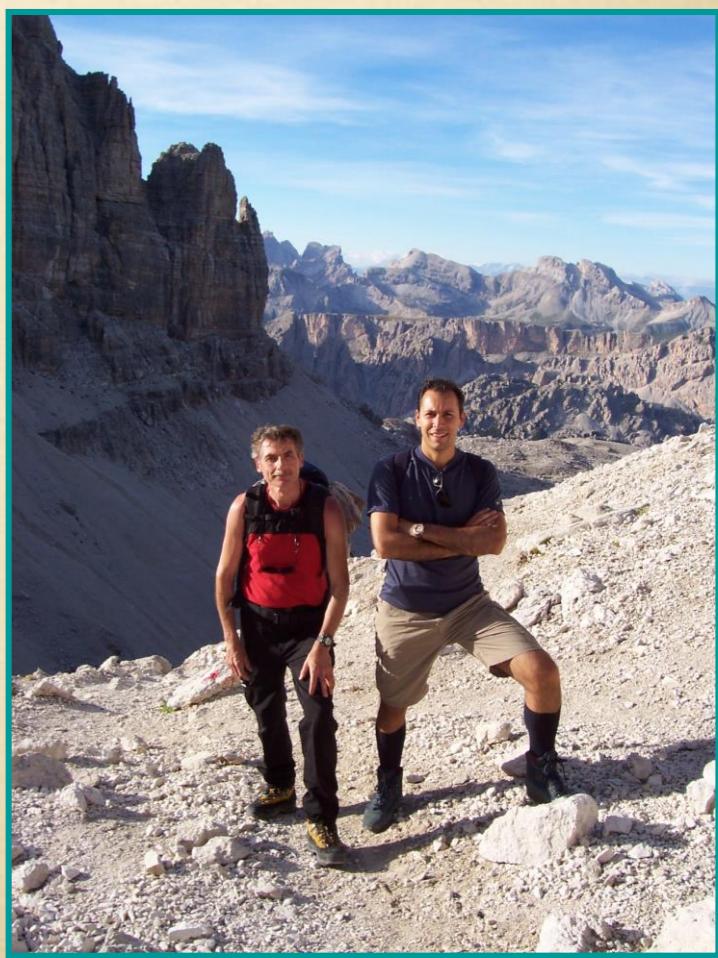
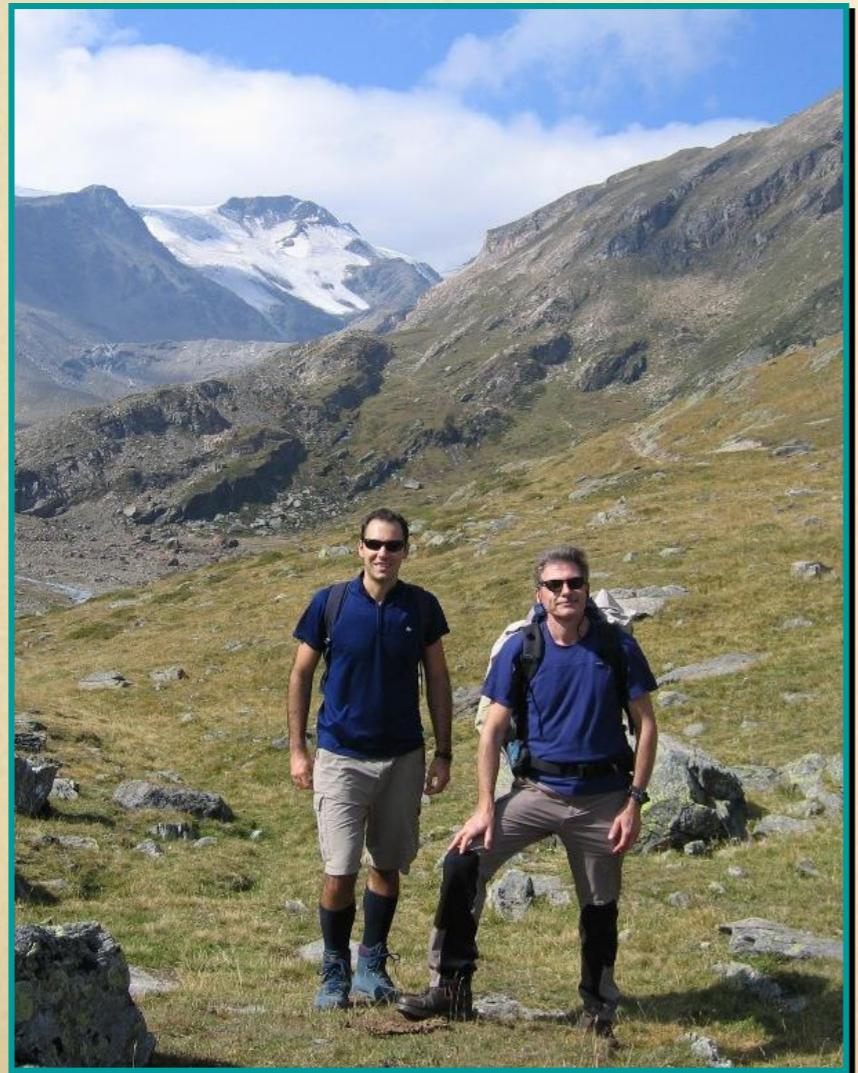
Bolzano / Bozen, 9.9.2014

L'Azienda Sanitaria dell'Alto Adige
Südtiroler Sanitätsbetrieb



Nuova sede del Servizio di Consulenza Genetica – Centro di
Coordinamento della Rete per le Malattie Rare

Dedicato al Dr. “**CLAUDIO CASTELLAN**”





Ciao CLAUDIO!

FINE