SIMGePeD
SOCIETÀ ITALIANA MALATTIE GENETICHE PEDIATRICHE E DISABILITÀ CONGENITE

XII CONGRESSO NAZIONALE SIMGePeD
ROMA 6.7 DICEMBRE 2018 - AUDITORIUM ANTONIANUM

XII Congresso Nazionale
Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità congenite (SIMGePeD)

PROGRAMMA SCIENTIFICO

"CONFRONTI"
Risposte ai bisogni dei bambini complessi

Roma, 6 e 7 Dicembre 2018 – Auditorium Antonianum

Responsabili Scientifici
Andrea Bartuli
Giuseppe Zampino

Presidente del Congresso
Pierpaolo Mastroiacovo

Giovedì 6 dicembre

10:00 Registrazione

10:15 – 11:30 **Apertura Lavori: Saluti delle Autorità e dei Direttori delle Scuole di Specializzazione in Pediatria di Roma**
Alberto Villani (Presidente SIP), Renato Cutrera (Presidente FIARPED), Andrea Bartuli (Presidente SIMGePeD), Bruno Dallapiccola (Direttore Scientifico Ospedale Bambino Gesù), Pierpaolo Mastroiacovo (Presidente Congresso), Marzia Duse (Direttore Scuola di Specializzazione in Pediatria La Sapienza), Maria Pia Villa (Direttore Scuola di Specializzazione in Pediatria Sant'Andrea), Paolo Rossi (Direttore Scuola di Specializzazione in Pediatria Tor Vergata), Giovanni Vento (Direttore Scuola di Specializzazione in Pediatria Università Cattolica), Monica Malamisura (Presidente dell'Osservatorio Nazionale Specializzandi in Pediatria).

Segreteria SIMGePeD

segreteria.simgeped@alfafcm.com
www.simgeped.it

Tel. +39 06 87756870 - 06 3202261
Fax +39 06 30194035

Sede operativa: Via Paolo Emilio 10, 00192 Roma
Sede legale: Viale Mazzini 6, 00195 Roma
Codice Fiscale e Partita Iva: 11408311006

SIMGePeD
SOCIETÀ ITALIANA MALATTIE GENETICHE PEDIATRICHE E DISABILITÀ CONGENITE

XII CONGRESSO NAZIONALE SIMGePeD
ROMA 6.7 DICEMBRE 2018 - AUDITORIUM ANTONIANUM

11:30 – 12:00 *Evoluzione della strategia diagnostica nelle condizioni genetiche* - B. Dallapiccola

12:00 – 12:45 *Medicina genetica ed Intelligenza Artificiale* - A. Superti Furga

12:45 – 14:00 Lunch

14:00 – 14:30 *Essere fragili* - G. Zampino

14:30 – 16:00 **Guida alla richiesta degli esami genetici**
Moderatori: P. Mastroiacovo, L. Tarani

Quando richiedere un esame genetico - GB. Ferrero
Interpretazione degli esami genetici - M. Castori
Studi funzionali - M. Tartaglia

16.00 – 18.00 **Tavola Rotonda: Modelli di presa in carico del bambino complesso**
Moderatori: L. Casertano, P. Strisciuglio

Bisogni assistenziali - T. Iorno

Modelli Ospedalieri
Esperienza Bambino Gesù - A. Bartuli
Esperienza Azienda Ospedaliera Lariana - F. Banfi

Modelli Territoriali
La rete delle Malattie Rare - P. Facchin
Il ruolo del pediatra di territorio – P. Elli

Costi e risorse - F. Longo

18:00 – 19:00 Assemblea Soci SIMGePeD

19:30 Cena

Segreteria SIMGePeD

segreteria.simgeped@alfafcm.com
www.simgeped.it

Tel. +39 06 87756870 - 06 3202261
Fax +39 06 30194035

Sede operativa: Via Paolo Emilio 10, 00192 Roma
Sede legale: Viale Mazzini 6, 00195 Roma
Codice Fiscale e Partita Iva: 11408311006

SIMGePeD
SOCIETÀ ITALIANA MALATTIE GENETICHE PEDIATRICHE E DISABILITÀ CONGENITE

XII CONGRESSO NAZIONALE SIMGePeD
ROMA 6.7 DICEMBRE 2018 - AUDITORIUM ANTONIANUM

Società Italiana di Pediatria · ONSP Osservatorio Nazionale Specializzandi Pediatria · FIARPED · SIEDP · SIMRI

Venerdì 7 dicembre

La pediatria di famiglia e la pediatria della disabilità dal caso clinico alla presa in carico
Moderatori: L. Santoro e A. Vancini

9:00 – 10:00 *Assistenza respiratoria al bambino con patologie croniche e complesse* - R. Cutrera, L. Memo, F. Marolla

10:00 – 11:00 *Emergenze neurologiche nel bambino con malattia rara* - R. Falsaperla, S. D'Arrigo, S. Pontone Gravaldi

11:00 – 12:00 *Nutrizione artificiale* - A. Diamanti, R. Onesimo, L. Reali

12:00 – 13:30 **Screening diagnostico e presa in carico assistenziale**
Moderatori: MT. Carbone, G. Scarano

Screening biochimico e presa in carico delle malattie da accumulo lisosomiale - G. la Marca, F. Deodato

Screening genetico e presa in carico delle sindromi malformative - A. Novelli, A. Selicorni

13:30 – 14:30 Lunch

14:30 – 17:00 **La ricerca italiana nel campo della genetica clinica e della disabilità**
Moderatori: G. Andria, B. Marino

Novità terapeutiche nella ipofosfatemia X-linked - G. Bottaro

PROS nuove strategie nelle sindromi da iperaccrescimento - P. S. Buonuomo

Metabolismo energetico nelle RASopatie – C.Leoni, E. Flex

Telemedicina in Genetica - M. L. Dentici

Segreteria SIMGePeD

segreteria.simgeped@alfafcm.com
www.simgeped.it

Tel. +39 06 87756870 - 06 3202261
Fax +39 06 30194035

Sede operativa: Via Paolo Emilio 10, 00192 Roma
Sede legale: Viale Mazzini 6, 00195 Roma
Codice Fiscale e Partita Iva: 11408311006

Modelli in vivo e in vitro della sindrome Cornelia de Lange - V. Massa

Ipersecrezione di GH e glioma delle vie ottiche in NF1 - M. Macchiaiolo

Nuove frontiere nelle patologie neuromuscolari - M. Pane

Approccio terapeutico alla trisomia 21 - M. C. Pelleri

Espressione della isoforma I della Neurofibromina possibile marcatore prognostico nella Neurofibromatosi tipo I - D. Melis

Disordini della Differenziazione Sessuale e identità di genere, geni noti e nuove mutazioni - M. Giuffrè

Sindrome di Down e steatosi epatica non alcolica (NAFLD): prevalenza e correlazione con l'obesità - D. Valentini

17:00 Verifica finale dell'apprendimento e chiusura dei lavori

Segreteria SIMGePeD

segreteria.simgeped@alfafcm.com
www.simgeped.it

Tel. +39 06 87756870 - 06 3202261
Fax +39 06 30194035

Sede operativa: Via Paolo Emilio 10, 00192 Roma
Sede legale: Viale Mazzini 6, 00195 Roma
Codice Fiscale e Partita Iva: 11408311006