



SIMGePeD

Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite
Società affiliata SIP

Congresso Nazionale SIMGePeD 2021

webinar

16 – 17 Dicembre 2021

Giuseppe Zampino – Presidente

Responsabili Scientifici

Giuseppe Zampino

Marco Tartaglia

RAZIONALE SCIENTIFICO

Once upon a time, così iniziano le belle storie e così vogliamo introdurre il **Congresso Nazionale SIMGePeD** di questo anno.

Venti anni fa, fu identificato PTPN11 come primo gene della sindrome di Noonan. Da allora molti gruppi italiani hanno lavorato e portato preziosi contributi alla delineazione clinica e alla definizione eziologica della sindrome di Noonan e delle altre condizioni ad essa collegate.

Il Congresso della SIMGePeD di questo anno vuole ripercorrere il cammino fatto mediante la voce dei pazienti e dei tanti colleghi, medici e biologi italiani e stranieri, il cui lavoro ha dato un forte impatto alla conoscenza delle RASopatie.

Intendiamo con questo Congresso valorizzare l'impegno clinico e di ricerca che i Soci della SIMGePeD hanno profuso durante questi anni e dare uno spaccato ampio e completo di una serie di condizioni che rappresentano una grande parte del nostro lavoro.

SIMGePeD

Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite

C.F. 97764960585

Sede Operativa c/o ALFA FCM srl – Via Paolo Emilio 10 – 00192 Roma

Tel. 06 877 56 870 – Fax 06 301 94 035 – e-mail: segreteria.simgeped@alfafcm.com



SIMGePeD

Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite
Società affiliata SIP

PROGRAMMA

16 Dicembre 2021 – ore 13:00 – 18:00

Sessione d'apertura (13:00-14:00) – Moderatori: Giuseppe Zampino, G. Neri

Benvenuto (**G. Zampino**)

Il seme che muore porta molto frutto (**G. Cerami**) (10')

Note introduttive: sindrome di Noonan, sindrome LEOPARD e le altre RASopatie (**tbd**) (15')

Note introduttive: sindrome di Noonan, sindrome cardiofaciocutanea e le altre RASopatie (**G. Neri**) (15')

20 anni dopo *PTPN11*: La genomica delle RASopatie (**M. Tartaglia**) (20')

Sessioni tematiche I e II – Moderatori: Mario Giuffrè, Livia Garavelli

14:00 – Clinical variability in RASopathies (**M. Zenker**) (20')

Caratteristiche cliniche: sindrome di Noonan e sindrome LEOPARD (**M.C. Digilio**) (15')

Caratteristiche cliniche: sindrome cardiofaciocutanea e sindrome di Costello (**G. Zampino**) (15')

discussione (10')

15:00 – Cancer risk in RASopathies (**C. Kratz**) (20')

Screening (**C. Leoni**) (15')

Trattamenti (**A. Mastronuzzi**) (15')

discussione (10')

16:00 Break (15')

Sessioni tematiche III, IV e V – Moderatori: Andrea Bartuli, Cinzia Galasso

16:15 – Approaching therapies for RASopathies (**G. Andelfinger**) (20')

discussione (10')

16:45 – The values of registries (ILIAD and local registries) (**A. Verloes**) (20')

discussione (10')

17:15 - Impatto neurocognitivo e comportamentali (**P. Alfieri**) (20')

L'epilessia (**D. Battaglia**) (15')

discussione (10')

18:00 – chiusura della prima giornata

SIMGePeD

Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite

C.F. 97764960585

Sede Operativa c/o ALFA FCM srl – Via Paolo Emilio 10 – 00192 Roma

Tel. 06 877 56 870 – Fax 06 301 94 035 – e-mail: segreteria.simgeped@alfafcm.com



SIMGePeD

Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite
Società affiliata SIP

17 Dicembre 2021 – ore 14:00 – 18:00

Sessioni tematiche VI e VII – Moderatori: Bruno Marino, Rita Fischetto

14:00 – Il cuore nelle RASopatie: introduzione (**B. Marino**) (10')

I difetti congeniti (**G. Calcagni**) (20')

CMI e disturbi del ritmo (**G. Limongelli**) (20')

discussione (10')

15:00 - Crescita (**L. Mazzanti**) (20')

Nutrizione (**R. Onesimo**) (15')

discussione (10')

15:45 Break (15')

Sessione tematica VIII – Moderatori: Marco Tartaglia, Giovanni Battista Ferrero

La ricerca:

16:00 - *In vivo/in vitro* models: fly/iPS (**B. Gelb**) (20')

In vivo model: zebrafish (**J. Den Hertog**) (20')

In vivo model: *C. elegans* (**S. Martinelli**) (20')

17:00 - Nuove dalla ricerca (8' + 2' discussione):

M. Motta: SPRED2

D. Melis: autoimmunità

E. Flex: CS & metabolismo energetico

A. Selicorni: disturbi della coagulazione

A. Mussa: trattamento con MEKi

18:00 – chiusura dei lavori – **Giuseppe Zampino**

SIMGePeD

Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite

C.F. 97764960585

Sede Operativa c/o ALFA FCM srl – Via Paolo Emilio 10 – 00192 Roma

Tel. 06 877 56 870 – Fax 06 301 94 035 – e-mail: segreteria.simgeped@alfafcm.com