



La disabilità non è una scelta...

...La nostra attitudine si

XVI Congresso SIMGePeD

“La Responsabilità”

14-16 dicembre 2023

Centro Congressi Europa – Sala Italia
Largo Francesco Vito 1 – 00168 Roma



UNIVERSITÀ
CATTOLICA
del Sacro Cuore

Responsabile Scientifico - Prof Giuseppe Zampino

Presidente SIMGePeD

Referente Malattie Rare Fondazione Policlinico Gemelli – Roma

Università Cattolica del Sacro Cuore – Roma

Provider ECM – Alfa FCM srl

Evento ECM n. 3282 – 395578

Crediti assegnati 9,1

L'evento è stato accreditato per tutte le figure medico sanitarie riconosciute dal Ministero della Salute

CON IL PATROCINIO DI



RAZIONALE

“Il vagito del neonato rivolge inconfutabilmente un devi all’ambiente circostante affinché si prenda cura di lui. Inconfutabilmente e non irresistibilmente, perché è naturalmente possibile resistere alla forza di questo come di ogni altro devi; il suo appello può incontrare insensibilità oppure essere soverchiato da altri appelli; ma questo non toglie nulla all’inconfutabilità dell’istanza stessa e della sua evidenza immediata. Non si tratta di implorazione all’ambiente (“prendetevi cura di me”), posto che il lattante non è ancora in grado di implorare e soprattutto, un’implorazione, anche quella più commovente, non è ancora vincolante. E neppure si parla qui di compassione, pietà o di qualunque sentimento possa subentrare da parte nostra, e nemmeno di amore. La nascita di un bambino ed in particolare quello con disabilità, postula in modo immanente ed evidente un dovere degli altri; e lo postulerebbe anche se la natura non venisse in soccorso di questo dovere con la forza degli istinti e dei sentimenti”

“Il vagito del neonato – paradigma di responsabilità” è un’affermazione di Hans Jonas su cui si dipana il programma del XVI Congresso SIMGePeD in cui si svilupperanno tavole rotonde con interventi di filosofi, economisti, sociologi, magistrati e politici sull’argomento della responsabilità verso il bambino ed in particolare il bambino con disabilità.

Le sessioni scientifiche analizzeranno i temi più avanzati e innovativi nella ricerca eziopatogenetica e nel trattamento del bambino con condizioni genetiche.

Le sessioni cliniche analizzeranno grandi gruppi di patologie ad elevato impatto per frequenza e complessità, in particolare le displasie scheletriche, le sindromi con disturbi del movimento e quelle con epilessia, le sindromi con iperlassità articolare e quelle con accelerazione di crescita.

Una sessione viene dedicata alla protezione del bambino con disabilità e alle strategie di prevenzione che possono migliorare il suo stato di salute.

Infine vi sarà la presentazione di casi clinici che hanno maggiormente sollecitato le nostre competenze e ci hanno imposto un lavoro di approfondimento che potrebbe essere alla base di eventuali sviluppi di ricerca.

Il programma del congresso, attraverso la finestra della responsabilità, ci permetterà di guardare il bambino con un occhio diverso.

“The Syndromic Game”, arrivato alla terza edizione, permetterà ai giovani specializzandi di Pediatria, di Genetica e di Neuropsichiatria Infantile di immergersi in tutti gli aspetti della cura del bambino sindromico, dalla diagnosi e alla gestione delle maggiori problematiche cliniche, utilizzando il gioco come veicolo di formazione. Si tratta di un “gioco serio” dove mediante il gioco a squadre si apprende.

ELENCO RELATORI E MODERATORI

| | |
|------------------------------------|-----------------------------------|
| Agostiniani Rino, Pistoia | Macchiaiolo Marina, Roma |
| Aiuti Alessandro, Milano | Magno Giuseppe, Roma |
| Alfieri Paolo, Roma | Mariani Milena, Como |
| Bartuli Andrea, Roma | Martinelli Simone, Roma |
| Bedeschi Francesca, Milano | Mazzone Elisa, Bologna |
| Belardinelli Sergio, Bologna | Memo Luigi, Venezia |
| Buonuomo Sabrina, Roma | Noja Lisa, Milano |
| Castori Marco, S. Giovanni Rotondo | Novelli Antonio, Roma |
| Celli Mauro, Roma | Onesimo Roberta, Roma |
| Cicchetti Americo, Roma | Pane Marika, Roma |
| Contini Annachiara Iolanda, Roma | Paradiso Filomena Valentina, Roma |
| Corsello Antonio, Milano | Priolo Manuela, Reggio Calabria |
| Corsello Giovanni, Palermo | Radio Francesca Clementina, Roma |
| D'Arrigo Stefano, Milano | Sangiorgi Luca, Bologna |
| De Angelis Paola, Roma | Santoro Lucia, Ancona |
| De Rose Cristina, Roma | Scarano Gioacchino, Benevento |
| De Santis Marco, Roma | Scarano Emanuela, Bologna |
| Della Monica Matteo, Napoli | Schiavino Alessandra, Roma |
| Dentici Maria Lisa, Roma | Scopinaro Annalisa, Firenze |
| Faravelli Francesca, Genova | Selicorni Angelo, Como |
| Ferrero Giovanni Battista, Torino | Sforza Elisabetta, Roma |
| Galasso Cinzia, Roma | Staiano Annamaria, Napoli |
| Garavelli Livia, Reggio Emilia | Tarani Luigi, Roma |
| Gasbarrini Antonio, Roma | Tartaglia Marco, Roma |
| Giovannetti Arianna, Roma | Trevisan Valentina, Roma |
| Giuffrè Mario, Palermo | Valente Michele, Roma |
| Hugon Anne, Parigi | Vendemiati Aldo, Roma |
| Iascone Maria, Bergamo | Veredice Chiara, Roma |
| Leoni Chiara, Roma | Zampino Giuseppe, Roma |
| Locatelli Franco, Roma | Zollino Marcella, Roma |
| Locatelli Alessandra, Roma | |

PROGRAMMA

14 Dicembre

11.00 Saluti di Benvenuto

11.30-13.00 Tavola rotonda: "il vagito del neonato paradigma di responsabilità"
Moderano: Annamaria Staiano – Rino Agostiniani

- Umanità, responsabilità, futuro: di fronte al bambino. Aldo Vendemiati – Filosofo
- Nascere fragili ai nostri tempi. Sergio Belardinelli – Sociologo
- Pensare al futuro: la sostenibilità delle nostre azioni. Americo Cicchetti – Economista

13.00-14.00 LUNCH

14.00-15.45 Cosa c'è di nuovo nel percorso diagnostico
Moderano: Francesca Faravelli – Giovanni Corsello

- L'importanza della caratterizzazione fenotipica per una corretta interpretazione dei dati genomici. Manuela Priolo
- Analisi del genoma: applicazioni, potenzialità e prospettive. Maria Iascone
- Analisi del profilo di metilazione del DNA: applicazioni, potenzialità e prospettive. Marco Tartaglia
- L'importanza della validazione funzionale. Simone Martinelli

15.45-17.30 Tavola rotonda: dal bisogno al diritto
Moderano: Annalisa Scopinaro – Antonio Gasbarrini

- Dal bisogno al diritto – passaggio fondamentale per una persona con disabilità. Lisa Noja
- Il diritto del bambino al rispetto. Giuseppe Magno
- La tutela del minore disabile e della sua famiglia. Arianna Giovannetti
- La visione della politica sulla disabilità e malattie rare. Onorevole Alessandra Locatelli

18.00 ASSEMBLEA dei SOCI

15 Dicembre

APPROFONDIMENTI

9.00-11.30

Moderano: Cinzia Galasso - Mario Giuffrè

- Sergej Rackmaninoff: Giuseppe Zampino
La sindrome da iperlassità articolare. Marco Castori
- Il nanismo nell'arte. Luigi Memo
Le displasie ossee. Luca Sangiorgi
- Ezio Bosso: Giuseppe Zampino
Disturbi del movimento. Chiara Veredice

- Vincent Van Gogh: *Matteo Della Monica*
Le sindromi con epilessia. *Stefano D'Arrigo*

- Golia una storia da rivedere. *Giuseppe Zampino*
Le sindromi da Overgrowth. *Giovanni Battista Ferrero*

11.30-12.00 Break

12.00-13.30 **Il bambino al centro della cura: la protezione e la prevenzione**
Moderano: Marina Macchiaiolo – Michele Valente

- **Prevenire i difetti congeniti.** *Marco De Santis*
- **Immunizzare il bambino fragile.** *Angelo Selicorni*
- **Prevenire gli incidenti domestici.** *Elisabetta Sforza*
- **Comprendere il disagio.** *Paolo Alfieri*

13.30-14.45 LUNCH SESSION SPONSORIZZATA (Alexion)

14.45-16.45 **Cosa c'è di nuovo nel trattamento**
Moderano: Elisa Mazzone - Andrea Bartuli

- **Terapia genica.** *Alessandro Aiuti*
- **Gene Editing.** *Franco Locatelli*
- **Terapie tramite mRNA.** *Marika Pane*
- **Uso di siRNA.** *Sabrina Buonuomo*
- **Riposizionamento dei Farmaci.** *Chiara Leoni*

16.45-17.00 Break

17.00-19.00 **La Pratica Clinica - I Casi della Vita**
Moderano: Livia Garavelli - Gioacchino Scarano

TEST APPRENDIMENTO ECM

16 Dicembre

Giornata NO ECM Riservata a Studenti e Specializzandi

BENVENUTO

Gioco a squadre determinate dal caso

PRIMA PARTE

8.30 Saluto di Benvenuto – Anne Hugon – Giuseppe Zampino

ISCRIZIONI, SPIEGAZIONE DEL GIOCO e SORTEGGIO SQUADRE.

LA GENETICA CLINICA

Moderano: *Francesca Clementina Radio – Emanuela Scarano*

Ore 9.00-10.00 **Prima parte: Semeiotica Dismorfologica**

Semeiologia del cranio, del volto, del tronco, degli arti, della cute.

Matteo Della Monica – Francesca Bedeschi

Ore 10.00-11.00 **Seconda parte: Alberi Genealogici, Anamnesi, Esami Genetici**

La raccolta dei dati anamnestici e la costruzione degli alberi genealogici. *Marcella Zollino*

Quali esami genetici richiedere e come interpretarli. *Antonio Novelli*

Ore 11.00-12.00 **Terza parte: 10 quadri sindromici**

Down, Pompe, Glicogenosi, Mannosidosi, Mucopolisaccaridosi. *Lucia Santoro*

Williams, Velocardiofacciale, Kabuki, Prader Willi, Lipodistrofie. *Maria Lisa Dentici*

Ore 12.00-13.00 **Quarta parte: 10 quadri sindromici**

Noonan, PROS/Proteus, Smith Magenis, Acondroplasia, CHARGE. *Valentina Trevisan*

Wolf-Hirschhorn, Pallister Killian, Cornelia de Lange, Beckwith Wiedemann, Silver Russell. *Milena Mariani*

Ore 13.00-13.30 TELEVOTO a cura di *Mariani, Santoro, Trevisan, Dentici*

Ore 13.30-13.45 ASSEMBLAGGIO delle SQUADRE

13.45-15.00 PAUSA PRANZO

La PEDIATRIA della DISABILITA'

Moderano: Mauro Celli – Luigi Tarani

Ore 15.00-15.40 *Respirazione e device respiratori*

Indicazione alla CPAP, indicazione alla NIV. *Alessandra Schiavino*

Indicazione alla tracheostomia. *Cristina De Rose*

Ore 15.40-16.20 *Gastronutrizione e device*

Indicazione alla nutrizione enterale. *Roberta Onesimo*

Indicazione alla PEG, PJI, Nissen. *Paola De Angelis*

16.30-17.30 **PARTE PRATICA**

Risoluzione di problematiche cliniche con utilizzo di manichini.

postazione respiratoria e cambiare la cannula e risolvere un quesito, in seguito passeranno alla postazione gastroenterologica e mettere un sondino naso-gastrico e risolvere un quesito.

POSTAZIONE RESPIRATORIA/TRACHEO: *Cristina De Rose – Alessandra Schiavino*

POSTAZIONE GASTRONUTIZIONALE/PEG: *Annachiara Contini – Valentina Paradiso*

17.30-18.00 **Osservazione e rilevazione di errori nella comunicazione**

18.00 **PROCLAMAZIONE DELLA SQUADRA VINCITRICE. *Antonio Corsello (ONSP)***

LUNCH SESSION SPONSORIZZATE

15 DICEMBRE – 13.30 – 14.45 LUNCH SESSION SPONSORIZZATA

**Malattie Genetiche rare: sfide di identificazione e gestione
per il pediatra**



La Neurofibromatosi di tipo 1: oltre le macchie, una malattia complessa. Temi: NF1, PN, sintomi e inoperabilità. *Daniela Melis (Salerno)*

Il Laboratorio di Genetica Medica: quando e come nel sospetto di Ipofosfatasia

Tem: patologia, segni e sintomi di identificazione. *Vito Guarnieri (San Giovanni Rotondo)*

EVENTO REALIZZATO CON IL CONTRIBUTO NON CONDIZIONALE DI





SIMGePeD

**Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche
e Disabilità Congenite**



Segreteria Organizzativa e Provider ECM N. 3282
Sede Operativa: Via Barnaba Oriani 114 – 00197 Roma
Email: segreteria.simgeped@alfafcm.com