



Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani
neurologia infantile

**XII Corso residenziale
di Genetica Pediatrica**

**Sindromi malformative complesse con
disabilità intellettiva**

Starhotels Excelsior
Bologna
10-12 aprile 2019

in collaborazione con

ASST Lariana, Como

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico
C. Besta, Milano

con il patrocinio di

SIN - Società Italiana di Neonatologia

SIP – Società Italiana di Pediatria

SIMGePeD - Società Italiana delle Malattie
Genetiche Pediatriche e Disabilità
Congenite

SINP – Società Italiana di Neurologia
Pediatrica

Direttori del corso

Chiara Pantaleoni

UO Neurologia dello Sviluppo

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta

Milano

Angelo Selicorni

UOC Pediatria Presidio S. Fermo

ASST Lariana, Como

Comitato Scientifico

Daria Riva

Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani

Milano

Fabio Sereni

Università degli Studi di Milano

Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani

Milano

Segreteria Scientifica

Stefano D'Arrigo e Claudia Ciaccio

UO Neurologia dello Sviluppo

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta

Milano

Silvia Tajè

UOC Pediatria Presidio S. Fermo

ASST Lariana, Como

Paola Cianci

Scuola di Specializzazione Pediatria Università Insubria

Varese

STAFF FONDAZIONE MARIANI

Coordinamento e organizzazione

Lucia Confalonieri

Anna Illari

Marina Denegri

Informazioni e iscrizioni

Cristina Giovanola

Marina Antonioli

Promozione

Renata Brizzi

Samuele Spinelli

Il corso si pone in continuità con le precedenti edizioni e in particolare con le ultime, in cui si è fatta la scelta strategica di offrire un programma di aggiornamento sulle tematiche della genetica clinica con particolare attenzione alle problematiche condivise con la neurologia pediatrica e la neuropsichiatria infantile.

Come nelle precedenti edizioni il corso combina lezioni frontali in sessione plenaria e sessioni interattive che spingono i partecipanti ad una attiva partecipazione. In particolare ampio è lo spazio dedicato a casi clinici didattici e aperti presentati dai partecipanti. Novità di questa ultima edizione è la sessione interattiva dei workshop a rotazione in cui i discenti divisi in 4 piccoli gruppi effettueranno delle esercitazioni pratiche con tutoraggio da parte di esperti italiani sia sul riconoscimento "gestaltico" di sindromi genetiche e neurologiche, che su metodi di valutazione dei risultati delle nuove tecnologie genetiche (arrayCGH e WES).

Le tematiche di approfondimento scelte spaziano da lezioni sui progressi della ricerca in ambito di terapia di alcuni gruppi di condizioni genetiche sulle nuove tecniche di analisi laboratoristiche con particolare attenzione alle novità nella ricerca, ad approfondimenti analitici su tematiche assistenziali trasversali e terapeutiche e ad una presentazione dettagliata di condizioni cliniche emergenti da parte di esperti che metteranno in campo non solo le informazioni desumibili dalla letteratura scientifica ma anche la loro provata e personale esperienza sul campo.

Come sempre il target specialistico a cui il corso è diretto spazia dalla pediatria/neonatologia, alla genetica clinica, alla neurologia e alla neuropsichiatria infantile permettendo così un confronto interno e uno scambio derivante dalle peculiarità diverse, di grande valore scientifico e didattico.

Il programma infine vuole essere di interesse e di stimolo sia per veri addetti ai lavori che per quegli specialisti che, pur non essendo inseriti in centri di riferimento specifici, si confrontano sempre di più nella loro pratica clinico assistenziale quotidiana con questi pazienti e con le loro famiglie.

mercoledì 10 aprile 2019

ore 13

Registrazione iscritti

ore 14

Introduzione

Fabio Sereni, Milano

Angelo Selicorni, Como

Chiara Pantaleoni, Milano

I Sessione

Main lectures

Moderatori

Daria Riva, Milano

Giuseppe Zampino, Roma

ore 14.15

Le basi genetiche dei disordini neuroevolutivi (autismo/disturbo del linguaggio/ADHD)

Corrado Romano, Troina (EN)

ore 15.15

Appropriatezza e cost effectiveness nella prescrizione dei test genetici

Vincenzo Nigro, Napoli

ore 16.15

Coffee break

II Sessione

Nuove terapie nelle malattie genetiche

Moderatori

Antonella Pini, Bologna

Guido Cocchi, Bologna

ore 16.30

La complessità delle condizioni genetiche con disabilità intellettiva

Francesca Faravelli, Londra

ore 17

Novità e prospettive nelle malattie neuromuscolari

Eugenio Mercuri, Roma

ore 17.30

Attualità e prospettive nelle malattie metaboliche ereditarie

Nicola Brunetti Pierri, Napoli

ore 18

Fine della giornata

giovedì 11 aprile 2019

III Sessione

***Problemi diagnostici assistenziali/best practice assistenziali nella
disabilità intellettiva***

Moderatori

Emilio Franzoni, Bologna

Luigi Memo, Belluno

ore 9

Gestione del dolore nel bambino con disabilità intellettiva

Franca Benini, Padova

ore 9.30

**Gestione dei disturbi comportamentali nel bambino con disabilità
intellettiva**

Giorgio Rossi, Varese

ore 10

Integrazione Ospedale Territorio nella disabilità complessa

Elisa Mazzoni, Silvia Soffritti, Bologna

ore 10.30

Progetto Emergenza Bambini Fragili

Silvia Tajè, Como

ore 11

Coffee break

ore 11.30

IV Sessione

Casi clinici didattici e aperti

Moderatori

Chiara Pantaleoni, Milano

Donatella Milani, Milano

ore 13.30

Lunch

ore 14.30

V Sessione

Workshop a rotazione su:

-casi quiz: sindromi genetiche

Silvia Maitz, Monza

Paola Cianci, Varese

-casi quiz: malattie neurologiche

Enrico Alfei, Milano

Claudia Ciaccio, Milano

*-quando una CNV all'arrayCGH può dirsi
patogenetica?*

Federica Natacci, Milano

Francesca Sciacca, Milano

*-come valutare il significato patogenetico di una
variante all'NGS?*

Maria Iascone, Bergamo

Anna Cereda, Bergamo

ore 16.15-16.30

Coffee break

ore 18.30

Chiusura della giornata

venerdì 12 aprile 2019

VI Sessione

Le "XXXpatie": tra clinica e genetica

Moderatori

Duccio Maria Cordelli, Bologna

Fabrizio Sandri, Bologna

ore 9

Coesinopatie

Angelo Selicorni, Como

Paola Ajmone, Milano

ore 9.30

Tubulinopatie

Stefano D'Arrigo, Milano

ore 10

m-TORpatie

Nicoletta Resta, Bari

ore 10.30

Coffee break

ore 11

Tavola rotonda

L'approccio al bambino con sospetto quadro sindromico: che cosa è cambiato

Animatrice Michela Vuga

Giornalista

Discussione

Chiara Pantaleoni, Milano

Giuseppe Zampino, Roma

Francesca Faravelli, Londra

Matteo Della Monica, Napoli

ore 12

Questionario di apprendimento ECM

ore 12.30

Chiusura del corso

RELATORI E MODERATORI

Alfei Enrico

SC Neurologia Pediatrica
Ospedale dei Bambini "Vittore Buzzi"
ASST Fatebenefratelli-Sacco
Milano

Ajmone Paola

Fondazione IRCCS Ca' Granda
Ospedale Maggiore Policlinico
Milano

Benini Franca

Azienda Ospedaliera di Padova

Brunetti Pierri Nicola

Azienda Ospedaliera Universitaria "Federico II"
Napoli

Cereda Anna

UO Pediatria 1, ASST Papa Giovanni XXIII
Bergamo

Cianci Paola

Scuola di Specializzazione Pediatria Università Insubria
Varese

Ciaccio Claudia

UO Neurologia dello Sviluppo
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Cocchi Guido

Istituto Clinico di Pediatria Preventiva e Neonatologia
Policlinico S. Orsola-Malpighi
Università di Bologna

Cordelli Duccio Maria

Neuropsichiatria Infantile
Policlinico S. Orsola-Malpighi
Bologna

D'Arrigo Stefano

UO Neurologia dello Sviluppo
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Della Monica Matteo

Azienda Ospedaliera di Rilievo Nazionale
Antonio Cardarelli
Napoli

Faravelli Francesca

Great Ormond Street Hospital for Children
Londra

Franzoni Emilio
Università degli Studi di Bologna

Iascone Maria
Lab Genetica Molecolare - USSD LGM
ASST Papa Giovanni XXIII
Bergamo

Maitz Silvia
UOS Genetica Clinica Pediatrica
Clinica Pediatrica Fondazione MBBM
ASST S. Gerardo, Monza

Mazzoni Elisa
AUSL Bologna

Memo Luigi
UOC Pediatria e Patologia Neonatale
Ospedale S. Martino
Belluno

Mercuri Eugenio
Unità Operativa Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Gemelli, Roma
Università Cattolica Sacro Cuore, Roma

Milani Donatella
Pediatria Alta intensità di cura
Fondazione IRCCS Ca' Granda
Ospedale Maggiore Policlinico
Milano

Natacci Federica
UOD Genetica Medica
Fondazione IRCCS Cà Granda
Ospedale Maggiore Policlinico
Milano

Nigro Vincenzo
Laboratorio di Genetica Medica, Dipartimento di
Biochimica, Biofisica e Patologia Generale
Seconda Università di Napoli
Telethon Institute of Genetics and Medicine
(TIGEM) Napoli

Pantaleoni Chiara
UO Neurologia dello Sviluppo
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Pini Antonella
Istituto Scienze Neurologiche
Ospedale Bellaria
Bologna

Resta Nicoletta
Università degli Studi di Bari

Riva Daria

Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani
Milano

Romano Corrado

UO Pediatria e Genetica Medica
Dipartimento per il Ritardo Mentale
IRCCS Associazione Oasi Maria Santissima
Troina (EN)

Rossi Giorgio

Neuropsichiatria Infantile
ASST dei Sette Laghi
Varese

Sandri Fabrizio

Dipartimento Materno Infantile
AUSL Bologna

Sciacca Francesca

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Selicorni Angelo

UOC Pediatria Presidio S. Fermo
ASST Lariana, Como

Sereni Fabio

Università degli Studi di Milano
Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani, Milano

Soffritti Silvia

AUSL Bologna

Tajè Silvia

UOC Pediatria Presidio S. Fermo
ASST Lariana, Como

Vuga Michela

Giornalista

Zampino Giuseppe

Centro Malattie Rare e Difetti Congeniti
Dipartimento della tutela della salute della
donna, della vita nascente, del bambino e
dell'adolescente
Policlinico Universitario "A. Gemelli" – Roma