



**Fondazione
Pierfranco e Luisa Mariani
neurologia infantile**

in collaborazione con

I Clinica Pediatrica
Fondazione IRCCS Policlinico
Milano

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico
Carlo Besta, Milano

Con il patrocinio di

Società Italiana di Malattie Genetiche
Pediatriche e Disabilità Congenite

Società Italiana di Neonatologia (in corso di
richiesta)

Società Italiana di Genetica Umana (in corso
di richiesta)

Società Italiana di Neuropsichiatria per
l'Infanzia e l'Adolescenza

VIII Corso residenziale
di genetica pediatrica

**Sindromi malformative complesse con
ritardo mentale**

Starhotels Excelsior
Bologna
21-24 aprile 2009

Direttori del corso

Chiara Pantaleoni

U.O. Neurologia dello Sviluppo

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico

Carlo Besta, Milano

Angelo Selicorni

I Clinica Pediatrica

Fondazione IRCCS Policlinico

Milano

Comitato Scientifico

Daria Riva

U.O. Neurologia dello Sviluppo

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico

Carlo Besta, Milano

Fabio Sereni

Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani

Nicola Principi

I Clinica Pediatrica

Fondazione IRCCS Policlinico

Milano

Segreteria Scientifica

Donatella Milani

I Clinica Pediatrica

Fondazione IRCCS Policlinico

Milano

e-mail: milani.donatella@tin.it

Stefano D'Arrigo

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico

Carlo Besta, Milano

e-mail: darrigo@istituto-besta.it

Collaborazione scientifica

Anna Cereda, Silvia Maitz, Marta Cerutti, Alice Passarini

I Clinica Pediatrica

Fondazione IRCCS Policlinico

Milano

Morena Doz

U.O. Neurologia dello Sviluppo

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico

Carlo Besta, Milano

Informazioni e iscrizioni

www.fondazione-mariani.org

iscrizioni@fondazione-mariani.org

Elena Fanari

telefono 02 795458

Coordinamento

Carla Imarisio

Organizzazione

Lucia Confalonieri

Samuele Spinelli

Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani

viale Bianca Maria 28

20129 Milano

telefono 02 795458

fax 02 7600.9582

www.fondazione-mariani.org

L'obiettivo del Corso, aperto a pediatri, neuropsichiatri infantili (NPI) e genetisti, è sensibilizzare i partecipanti sull'esistenza e complessità del problema "sindromi dismorfiche", e suggerire gli indizi che possono innescare nel clinico il sospetto diagnostico, sviluppando competenze in merito agli strumenti che consentono di impostare in modo efficace ed efficiente l'iter della diagnosi.

In continuità con le proposte formative precedenti, il Corso si incentra sull'attività di training e di avvicinamento alle tematiche della diagnosi eziologica e della presa in carico assistenziale del bambino con ritardo mentale in sospetta sindrome malformativa, evidenziando come in tale frangente sia necessario attuare un approccio multidisciplinare in cui la componente pediatrica e quella neuropsichiatrica infantile interagiscano strettamente.

Il programma del Corso prevede aggiornamenti in ambito genetico clinico e neuropsichiatrico infantile. Una sessione sarà dedicata, in particolare, agli aspetti terapeutico-assistenziali di due importanti capitoli relativi all'assistenza al bambino disabile, a prescindere dalla sua diagnosi eziologica: le problematiche nutrizionali e le problematiche neurovisive.

Nell'ultima giornata sarà invece proposto un approfondimento a 360° su sindromi specifiche, affrontate sia nei loro aspetti clinici, che in quelli genetici e neuropsichiatrici infantili. Sono previste sessioni interattive con la partecipazione diretta degli iscritti (quiz e discussione di casi clinici).

martedì 21 aprile 2009

mattino

ore 9

Benvenuto

ore 9.15

Come definiamo oggi una sindrome?

John Carey

Department of Pediatrics

University of Utah Health Sciences Center

Salt Lake City

ore 10.15

**Alterazioni genomiche del numero di copie:
il sottile margine fra normalità e patologia**

Orsetta Zuffardi

Genetica Medica

Università di Pavia

ore 11.15

Discussione

ore 11.30

Coffee break

ore 11.45

**Esiste un fenotipo cognitivo-comportamentale
nelle sindromi genetiche?**

Daria Riva

U.O. Neurologia dello Sviluppo

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico

Carlo Besta, Milano

ore 12.45

Discussione

ore 13

Colazione

pomeriggio

ore 14.30

Quiz bibliografico con televoto

Donatella Milani
I Clinica Pediatrica
Fondazione IRCCS Policlinico
Milano

Stefano D'Arrigo
U.O. Neurologia dello Sviluppo
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico
Carlo Besta, Milano

ore 16

coffee break

ore 16.30

Quiz gestaltico con televoto:

Variabilità fenotipica nelle sindromi

Angelo Selicorni
I Clinica Pediatrica
Fondazione IRCCS Policlinico
Milano

Luigi Memo
Unità Operativa di Pediatria e Neonatologia
Ospedale San Martino
Belluno

ore 18

Chiusura della giornata

mercoledì 22 aprile 2009

mattino

Flow-chart diagnostica di fronte al bambino con:

ore 9

Displasia scheletrica e ritardo mentale

Gioacchino Scarano
U.O. di Genetica Medica
Azienda Ospedaliera Gaetano Rummo
Benevento

ore 9.30

Polidattilia sindromica

Angelo Selicorni
I Clinica Pediatrica
Fondazione IRCCS Policlinico
Milano

ore 10

Displasia ectodermica con ritardo mentale

Gianluca Tadini
Centro Malattie Cutanee Ereditarie
Università di Milano

ore 10.30

Discussione

ore 10.45

Coffee break

ore 11

Macrocefalia

Chiara Pantaleoni
U.O. Neurologia dello Sviluppo
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico
Carlo Besta, Milano

ore 11.30

Ritardo mentale

Corrado Romano
U.O. di Pediatria e Genetica Medica
Oasi Maria SS. Onlus
Troina (EN)

ore 12

Basi metaboliche di sindromi dismorfiche e malformazioni congenite

Generoso Andria
Dipartimento Clinico di Pediatria
Università Federico II
Napoli

ore 12.30
Discussione

ore 12.45
Colazione

pomeriggio

ore 14
Casi clinici interattivi a piccoli gruppi
Coordinatori:
Donatella Milani, Stefano D'Arrigo, Anna Cereda,
Silvia Maitz, Marta Cerutti, Alice Passarini, Morena Doz,
Angelo Selicorni, Luigi Memo, Giuseppe Zampino

ore 16
Coffee break

ore 16.20
Casi clinici interattivi in sala plenaria
Discussant:
John Carey e docenti tutti

ore 18
Chiusura della giornata

giovedì 23 aprile 2009

mattino

ore 9

Nutrire il bambino con sindrome malformativa

Aspetti nutrizionali

Giuseppe Zampino

Servizio di Epidemiologia e Clinica dei Difetti Congeniti

Istituto di Pediatria

Policlinico Universitario "A. Gemelli"

Roma

Aspetti gastroenterologici

Antonio Tedeschi

U.O. Pediatria

Azienda Ospedaliera "Bianchi-Melacrino-Morelli"

Reggio Calabria

Aspetti riabilitativi

Antonella Cerchiari

IRC San Raffaele Pisana

Roma

Aspetti chirurgici

Luigi Dall'Oglio

Chirurgia ed Endoscopia Digestiva

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

Roma

ore 10.20

Discussione

ore 10.45

Coffee break

ore 11

Riabilitazione neurovisiva nel bambino sindromico

Elisa Fazzi

Centro di Neuroftalmologia dell'Età Evolutiva

IRCCS C. Mondino

Università degli Studi di Brescia

ore 12.20

Discussione

ore 12.45

Colazione

pomeriggio

ore 14

Casi clinici aperti

Coordinatori:

Chiara Pantaleoni, Angelo Selicorni

Discussant:

John Carey e docenti tutti

ore 16

Coffee break

ore 16.20

Casi clinici didattici

Chiara Pantaleoni, Angelo Selicorni

ore 18

Chiusura della giornata

venerdì 24 aprile 2009

mattino

Focus su...

ore 9

La sindrome di Wolf- Hirschhorn

Manifestazioni cliniche e follow-up

John Carey

Department of Pediatrics

University of Utah Health Sciences Center

Salt Lake City

Difetto Genetico

Marcella Zollino

Istituto di Genetica Medica

Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

Aspetti neuropsichiatrici

Agatino Battaglia

Istituto Scientifico Stella Maris per la

Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza

Calambrone, Pisa

ore 10

Discussione

ore 10.30

Coffee break

ore 11

Sindrome di Rett

Aspetti clinici

Michele Zappella

Centro Rett

Ospedale Versilia Pietrasanta

Lido di Camaiore, Lucca

Aspetti genetici

Alessandra Renieri

UOC Genetica Medica

Università degli Studi di Siena

Aspetti riabilitativi

Rosa Angela Fabio

Dipartimento di Psicologia e Pedagogia

Università degli Studi di Messina

ore 12

Discussione

ore 12.30

Questionario ECM

ore 13

Chiusura del corso