



**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](mailto:milani.donatella@tin.it)

*Stefano D'Arrigo*

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico  
Carlo Besta, Milano  
e-mail: [darrigo@istituto-besta.it](mailto: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](http://www.fondazione-mariani.org)

[iscrizioni@fondazione-mariani.org](mailto: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](http://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**