

Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani
neurologia infantile

in collaborazione con

Fondazione MBBM
A.O. S. Gerardo
Monza

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico
Carlo Besta, Milano

Con il patrocinio di

Società Italiana malattie Genetiche
Pediatriche e Disabilità Congenite

Società Italiana di Genetica Umana

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

Società Italiana di Neonatologia

**IX Corso residenziale
di Genetica Pediatrica**

**Sindromi malformative complesse con
ritardo mentale**

Starhotels Excelsior
Bologna
12-15 aprile 2011

Direttori del corso

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

Angelo Selicorni
Ambulatorio Genetica Clinica
Clinica Pediatrica Fondazione MBBM
A.O.S. Gerardo, Monza

Comitato Scientifico

Daria Riva
U.O. Neurologia dello Sviluppo

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico
Carlo Besta, Milano

Fabio Sereni

Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani

Andrea Biondi

Clinica Pediatrica

Fondazione MBBM A.O. S. Gerardo, Monza

Segreteria Scientifica

Silvia Maitz

Ambulatorio Genetica Clinica

Clinica Pediatrica Fondazione MBBM

A.O. S. Gerardo, Monza

Stefano D'Arrigo

U.O. Neurologia dello Sviluppo

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico

Carlo Besta, Milano

Informazioni e iscrizioni

www.fondazione-mariani.org

iscrizioni@fondazione-mariani.org

Marina Cipriani

telefono 02 795458

Coordinamento e organizzazione

Carla Imarisio, Lucia Confalonieri,

Marina Denegri

Promozione

Renata Brizzi, Samuele Spinelli

Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani

viale Bianca Maria 28

20129 Milano

telefono 02 795458

fax 02 7600.9582

www.fondazione-mariani.org

Il corso in oggetto si pone in continuità con le precedenti edizioni ed 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. Non si tratta quindi di un corso base che già in passato è stato più volte riproposto e che continua a cadenza biennale, con una versione online curata dagli stessi responsabili scientifici di questo evento e sostenuto dalla stessa Fondazione Mariani.

Nella sua struttura anche il corso combina la formula classica delle lezioni frontali in sessione plenaria senza rinunciare a sessioni interattive che spingono i partecipanti ad una partecipazione attiva.

Vanno in questa direzione le sessioni quiz con televoto, il pomeriggio dedicato all'elaborazione di casi clinici a piccoli gruppi e lo spazio ai casi clinici didattici e aperti, presentati dai partecipanti.

In quest'ultima sessione i discenti stessi potranno usufruire della presenza di esperti nazionali ed europei per poter ottenere conferme o nuove piste di indagine per casi personali particolarmente complessi. Le tematiche di approfondimento scelte spaziano da lezioni magistrali di ampio respiro, a flow-chart diagnostiche nuove di grande impatto e utilità pratica, da approfondimenti analitici su tematiche assistenziali trasversali alle diverse condizioni sindromi che (problemi comportamentali, disturbi del sonno) ad una presentazione dettagliata di condizioni cliniche emergenti da parte di esperti di chiara esperienza che metteranno in campo non solo le informazioni desumibili dalla letteratura scientifica ma anche la loro provata e personale esperienza sul campo.

Come per le precedenti edizioni il target specialistico a cui il corso si rivolge spazia dalla pediatria/neonatologia alla genetica clinica, alla neurologia e neuropsichiatria infantile permettendo così un confronto interno ed uno scambio derivante dalle peculiarità diverse, di grande valore scientifico e didattico.

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

martedì 12 aprile 2011

mattino

ore 10.30

Benvenuto

ore 10.45

Diagnostics and care for patients ultra rare disorders

Raoul Hennekam

Department of Paediatrics

Amsterdam Medical Centre

ore 11.30

Discussione

ore 11.45

**Il funzionamento mentale e la neuroanatomia
nell'autismo**

Daria Riva

U.O. Neurologia dello Sviluppo

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta

Milano

ore 12.30

Discussione

ore 12.45

Colazione

pomeriggio

ore 14

Casi clinici aperti

Discussants:

Romano Tenconi
Dipartimento di Pediatria
Università di Padova

Raoul Hennekam
Department of Paediatrics
Amsterdam Medical Centre

ore 16

Coffee break

ore 16.20

Casi clinici didattici

Discussants:

Romano Tenconi, Padova

Raoul Hennekam, Amsterdam

ore 18

Chiusura della giornata

mercoledì 13 aprile 2011

mattino

Approccio diagnostico e terapeutico

ore 9

I disturbi del sonno nelle sindromi malformative con ritardo mentale

Giuseppe Zampino

Servizio di Epidemiologia e Clinica dei Difetti Congeniti

Istituto di Pediatria

Policlinico Universitario "A. Gemelli"

Roma

Chiara Fossati

Ambulatorio di Genetica Clinica Pediatrica

Clinica Pediatrica Fondazione MBBM

A.O.S. Gerardo, Monza

Giacomo Della Marca

Laboratorio del Sonno

Dipartimento di Neuroscienze

Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

Alberto Bozzetti

Chirurgia Maxillo Facciale

A.O.S. Gerardo, Monza

ore 10.20

Discussione

ore 10.45

Coffee break

Approccio terapeutico dei disturbi comportamentali nelle sindromi genetiche con ritardo mentale

ore 11.15

La terapia farmacologica nelle comorbidità psichiatriche del ritardo mentale

Gabriele Masi

Istituto di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza

IRCCS Fondazione Stella Maris Università di Pisa

ore 11.45

Approccio riabilitativo psicologico

Chris Oliver

Cerebra Centre for Neurodevelopmental Disorders

University of Birmingham

Birmingham

ore 12.15

Discussione

ore 12.30

Colazione

pomeriggio

Sessione plenaria interattiva

ore 14.30

Quiz bibliografico con televoto

Donatella Milani

UOD Genetica Medica, Fondazione IRCCS Ca' Granda
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

Ambulatorio Genetica Clinica

Clinica Pediatrica Fondazione MBBM

A.O. S. Gerardo, Monza

Lucia Santoro

Divisione di Pediatria

Dipartimento di Scienze Cliniche Specialistiche

Università Politecnico delle Marche

Istituto di Scienze Materno Infantili salesi

Ospedali Riuniti Ancona

ore 18

Chiusura della giornata

giovedì 14 aprile 2011

mattino

***Flow-chart diagnostiche: diagnosi differenziale di
fronte al paziente con:...***

ore 9

Alterazioni cerebellari

Stefano D'Arrigo

U.O. Neurologia dello Sviluppo

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico

Carlo Besta, Milano

ore 9.30

Ipotonia

Eugenio Mercuri
Istituto di Neurologia
Policlinico Agostino Gemelli
Università Cattolica del Sacro Cuore
Roma

ore 10

Sindromi genetiche con epilessia

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

ore 10.30

Discussione

ore 10.45

Coffee break

ore 11.15

Oligodattilie: diagnosi differenziale clinica e patomolecolare

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

ore 11.45

Emipertrofia

Silvia Maitz
Ambulatorio di Genetica Clinica Pediatrica
Clinica Pediatrica Fondazione MBBM
A.O. S. Gerardo, Monza

ore 12.15

Quando sospettare una sindrome malformativa in un neonato con ernia diaframmatica

Luigi Memo
U.O.C. Pediatria e Patologia Neonatale
Ospedale S. Martino
Belluno

ore 12.45

Discussione

ore 13

Colazione

pomeriggio

ore 14

Casi clinici interattivi a piccoli gruppi

Coordinatori:

Stefano D'Arrigo

Enrico Alfei

Morena Doz

Erika Buzzi

Silvia Maitz

Chiara Fossati

Donatella Milani

Paola Ajmone

ore 16

Coffee break

ore 16.30

Casi clinici interattivi: discussione in sala plenaria

Coordinatori:

Chiara Pantaleoni

Angelo Selicorni

ore 18

Chiusura della giornata

venerdì 15 aprile 2011

mattino

Sindromi dalla A alla Z

ore 9

Sindrome di Pitt-Hopkins

Marcella Zollino

Istituto di Genetica Medica

Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

ore 9.30

Sindrome di Kabuki

Angelo Selicorni

Ambulatorio Genetica Clinica Pediatrica

Clinica Pediatrica Fondazione MBBM

A.O. S. Gerardo, Monza

ore 10

Discussione

ore 10.30

Coffee break

ore 11

Sindrome di Coffin-Lowry

Corrado Romano

U.O. di Pediatria e Genetica Medica

IRCCS Associazione Oasi Maria Santissima

Troina (EN)

ore 11.30

Sindrome Feto Alcolica

Luigi Tarani

Dipartimento di Pediatria

Università la Sapienza, Roma

ore 12

Discussione

ore 12.30

Questionario di valutazione ECM

ore 13

Chiusura del corso