

## RAZIONALE

Da quest'anno AIRP si occupa anche di ARPKD (Autosomal recessive polycystic kidney disease), la forma recessiva e rara di PKD. Ecco, quindi, questo importantissimo appuntamento, fortemente voluto da AIRP per rispondere a un'esigenza molto sentita: il primo incontro nazionale con le famiglie di bambini affetti da rene policistico autosomico recessivo, (ARPKD) una malattia "rara" e per la quale è relativamente difficile reperire le informazioni che i genitori vorrebbero conoscere in modo approfondito. Lo scopo di questo incontro è quello di informare i Pazienti sulla gestione della malattia e gli stili di vita da seguire e aggiornare la Comunità Scientifica sulle più recenti evidenze in tema di rene policistico autosomico recessivo. Saranno toccati diversi aspetti di questa malattia; la genetica, le prospettive di ricerca, l'approccio clinico, dalla diagnosi al trapianto, cercando di affrontare questi temi in modo accurato e scientifico, ma comprensibile per tutti. Ci auguriamo che questo Simposio, possa dare spazio principalmente alle famiglie, ascoltando la loro voce fatta di dubbi, preoccupazioni, speranze, e ai loro medici e pediatri di famiglia, allo scopo di stabilire una rete che faciliti il compito dei genitori, talvolta veramente arduo, e crei una rete di protezione solida intorno a questi piccoli pazienti.

## Informazioni Generali

### DATA E SEDE

27 Settembre 2014  
Pontificia Università Urbaniana  
Via Urbano VIII, 16 – 00120 Città del Vaticano

### ISCRIZIONI

E' necessario effettuare l'iscrizione on line su  
<http://www.formazione.ospedalebambinogesu.it/>

### EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA (ECM)

Al corso sono stati assegnati n. 5 crediti formativi per le figure professionali di: Medico Chirurgo (tutte le figure), Infermiere, Infermiere Pediatrico, Biologo. Il rilascio dei crediti è subordinato all'effettiva presenza del partecipante all'intero evento formativo verificata attraverso la registrazione manuale (firma entrata/uscita), alla compilazione del questionario sulla soddisfazione dell'evento e alla verifica del questionario per la valutazione dell'apprendimento.

### SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

Servizio Eventi Formativi ECM  
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù  
Piazza S. Onofrio, 4 - 00165 Roma  
Tel: 06-6859.2290-2411-3770 Fax: 06/6859.2443  
E-mail: congressi@opbg.net  
[www.ospedalebambinogesu.it](http://www.ospedalebambinogesu.it)



# ARPKD chiama, AIRP risponde

## 1° INCONTRO NAZIONALE CON LE FAMIGLIE DI BAMBINI CON ARPKD

CON IL PATROCINIO DI:



SINePe

**27 Settembre 2014 h. 9.00 – 16.00**  
**PONTIFICIA UNIVERSITÀ URBANIANA**  
**ROMA**



**Bambino Gesù**  
OSPEDALE PEDIATRICO

## COMITATO D'ONORE

Giuseppe PROFITI

Presidente Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Bruno DALLAPICCOLA

Direttore Scientifico Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Massimiliano RAPONI

Direttore Sanitario Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Luisa STERNFELD PAVIA

Presidente AIRP Associazione Italiana Rene Policistico Onlus

## RESPONSABILE SCIENTIFICO

Laura MASSELLA

Dirigente Medico, U.O. C. Nefrologia e Dialisi, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

## RELATORI E MODERATORI

Alessandra BOLLETTA	Ricercatrice presso Divisione di Genetica e Biologia Cellulare Ospedale San Raffaele-Istituto Telethon Dulbecco (Milano)
Manila CANDUSSO	Dirigente Medico U.O. Epatologia Gastroenterologia e Nutrizione dell'Ospedale Bambino Gesù (Roma)
Marcello CHINALI	Dirigente Medico, U.O. Cardiologia, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù (Rm)
Alberto EDEFONTI	Direttore U.O. Nefrologia e Dialisi, Clinica Pediatrica, Ge D. De Marchi (Mi)
Francesco EMMA	Responsabile U.O. di Nefrologia e Dialisi e Direttore di Dipartimento di Nefrologia e Urologia, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù (Roma)
Claudia IZZI	Dirigente medico U.O. Diagnosi Prenatale, dipartimento Ostetrico-Ginecologico e Divisione di Nefrologia, Spedali Civili di Brescia (Brescia)
Salvatore MELCHIONDA	Dirigente Biologo, Servizio di Genetica Medica, IRCCS Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza Giovanni Paolo II, San Giovanni Rotondo (Fg)
Giovanni MONTINI	Responsabile dell'incarico professionale di Alta Specializzazione, programma di U.O. di Nefrologia Pediatrica, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna, Policlinico S.Orsola - Malpighi (Bologna)
Stefano PICCA	Responsabile U.O.S. Dialisi Pediatrica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù (Roma)
Andrea PIETROBATTISTA	Dirigente Medico di U.O. Epatologia Gastroenterologia e Nutrizione dell'Ospedale Bambino Gesù (Roma)
Gianfranco SAVOLDI	Dirigente Biologo, U.O. Anatomia Patologica 1, Laboratorio di Genetica Pediatrica - Istituto di Medicina Molecolare "Angelo Nocivelli" - Clinica Pediatrica, Azienda Ospedaliera Spedali Civili di Brescia (Brescia)
Francesco SCOLARI	Direttore di U.O.C di Nefrologia e Dialisi, Presidio di Montichiari, Azienda Spedali Civili di Brescia. Professore Ordinario di Nefrologia - Università di Brescia (Brescia)
Giuliano TORRE	Responsabile di U.O. Epatologia Gastroenterologia e Nutrizione dell'Ospedale Bambino Gesù (Roma)

# Programma

27 Settembre 2014

9.00 – 10.00 Registrazione dei partecipanti

10.00 – 10.10 Saluto e introduzione

L. Massella, F. Scolari

10.10 – 10.20 Saluto delle autorità

G. Profiti

B. Dallapiccola

M. Raponi

L. Sternfeld Pavia

10.20 – 10.30 ARPKD chiama, AIRP risponde: saluto del presidente AIRP e apertura dei lavori

## 1° Sessione GENETICA E BIOCHIMICA: INQUADRAMENTO DIAGNOSTICO

Moderatori: F. Emma, A. Bolletta

10.30 – 10.40 La genetica del Rene Policistico Autosomico Recessivo

S. Melchionda

(ARPKD - Autosomal recessive polycystic kidney disease)

10.40 – 10.50 ARPKD e ADPKD: Diagnostica mediante sequenziamento Sanger o mediante l'impiego di Next Generation Sequencing (NGS)?

G. Savoldi

10.50 – 11.00 ADPKD e ARPKD: il punto di vista del genetista clinico in epoca prenatale.

C. IZZI

11.00 – 11.20 Presentazione del progetto di ricerca AIRP Identificazione di disfunzioni metaboliche nel rene policistico: nuove opportunità terapeutiche. A che punto siamo arrivati con la ricerca?

A. Bolletta

11.20 – 11.40 Discussione

## 2° Sessione ASPETTI CLINI IN ARPKD

Moderatori: G. Montini, F. Scolari

11.40 – 12.00 Manifestazioni renali in corso di ARPKD

L. Massella

12.00 – 12.20 Manifestazioni epatiche in corso di ARPKD

A. Pietrobattista

12.20 – 12.40 Ipertensione arteriosa: diagnosi, trattamento e interessamento cardiaco

M. Chinali

12.40 – 13.00 Discussione

13.00 – 14.00 Snack Lunch

## 3° Sessione DIALISI E TRAPIANTO IN ARPKD

Moderatori: S. Picca, G. Torre

14.00 – 14.20 Emodialisi e dialisi peritoneale

A. Edefonti

14.20 – 14.40 Trapianto singolo e combinato rene-fegato

M. Candusso

14.40 – 15.00 Discussione

## 4° Sessione LA PAROLA AI PAZIENTI

15.00 – 16.00 Tavola Rotonda aperta ai Pazienti e alle loro Famiglie. Domande e risposte tra Pazienti e Medici.

Tutti i relatori