

FACULTY

Luisella ALBERTI - Ospedale dei Bambini "V. Buzzi" (MI)
 Elena AMBROSINI - Istituto Superiore di Sanità (RM)
 Irene ARTUSO - Fondazione Telethon
 Tiziana BACHETTI - I.R.C.C.S. Ospedale Policlinico San Martino (GE)
 Cristina BALDOLI - I.R.C.C.S. Ospedale San Raffaele (MI)
 Roberta BATTINI - I.R.C.C.S. Fondazione Stella Maris (PI)
 Enrico Silvio BERTINI - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù (RM)
 Valentina CARETTI - Ospedale dei Bambini "V. Buzzi" (MI)
 Igor CATALANO - Vidas
 Anna CAVALLINI - ASST Monza Ospedale San Gerardo (MB)
 Cristina CEREDA - Ospedale dei Bambini "V. Buzzi" (MI)
 Luisa CHIAPPARINI - Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo Pavia
 Antonella CONTI - OBM Onlus
 Cinzia CULLACCIATI - Associazione Una Mano per...
 Federica DEODATO - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù (RM)
 Daria DIODATO - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù (RM)
 Antonella DIAMANTI - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù (RM)
 Elisa Maria FAZZI - ASST Spedali Civili (BS)
 Francesca FUMAGALLI - I.R.C.C.S. Ospedale San Raffaele (MI)
 Serena GASPERINI - ASST Monza Ospedale San Gerardo (MB)
 Giancarlo LA MARCA - A.O.U. Meyer (FI)
 Roberta LA PIANA - Montreal Neurological Institute, McGill University, Montreal, CANADA

Silvia MASNADA - Ospedale dei Bambini "V. Buzzi" (MI)
 Alessandro MICHENZI - Università di Roma Tor Vergata
 Isabella MORONI - Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico "C. Besta" (MI)
 Eleonora MURA - Ospedale dei Bambini "V. Buzzi" (MI)
 Francesco NICITA - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù (RM)
 Ivana OLIVIERI - I.R.C.C.S. Fondazione Don Gnocchi (MI)
 Simona ORCESI - Fondazione Mondino Istituto Neurologico Nazionale I.R.C.C.S. (PV)
 Cecilia PARAZZINI - Ospedale dei Bambini "V. Buzzi" (MI)
 Anna PICHECCHIO - Fondazione Mondino Istituto Neurologico Nazionale I.R.C.C.S. (PV)
 Viviana ROSATI - ELA Italia Onlus
 Martino RUGGIERI - Università degli Studi di Catania
 Ettore SALSANO - I.R.C.C.S. Istituto Neurologico "C. Besta" (MI)
 Dorianna SANDONÀ - Università degli Studi di Padova
 Maria Savina SEVERINO - Istituto Pediatrico "G. Gaslini" I.R.C.C.S. (GE)
 Franco TARONI - Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico "C. Besta" (MI)
 Davide TONDUTI - Ospedale dei Bambini "V. Buzzi" (MI)
 Michela TOSETTI - IRCCS Fondazione Stella Maris (PI)
 Carla Luisa UGGETTI - ASST Santi Paolo e Carlo (MI)
 Pierangelo VEGGIOTTI - Ospedale dei Bambini "V. Buzzi" (MI)
 Gian Vincenzo ZUCCOTTI - Ospedale dei Bambini "V. Buzzi" (MI)

RESPONSABILI SCIENTIFICI

Enrico Silvio Bertini
 Unità Operativa di Malattie Neuromuscolari e Neurodegenerative
 I.R.C.C.S. Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
 Francesco Nicita
 Unità Operativa di Malattie Neuromuscolari e Neurodegenerative
 I.R.C.C.S. Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
 Davide Tonduti
 U.O.C. di Neurologia Pediatrica
 Ospedale dei Bambini V. Buzzi
 ASST Fatebenefratelli Sacco - Milano

SEGRETERIA SCIENTIFICA

Eleonora Bonaventura
 Silvia Masnada
 Eleonora Mura
 U.O.C. di Neurologia Pediatrica
 Ospedale dei Bambini V. Buzzi
 ASST Fatebenefratelli Sacco, Milano

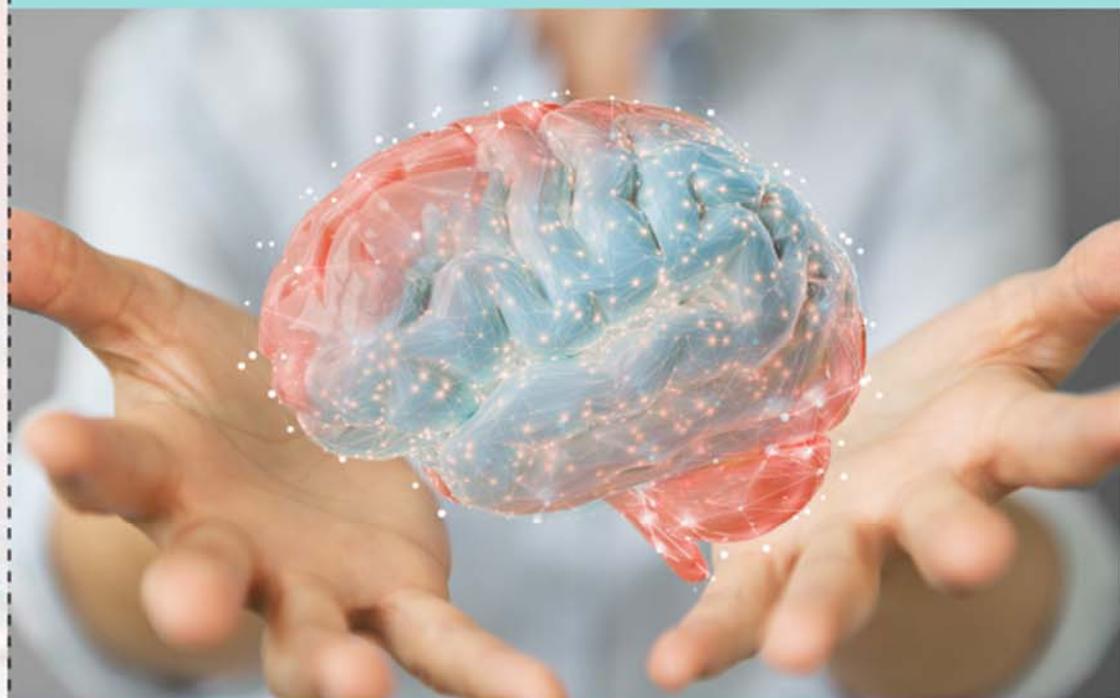
PROVIDER ECM & SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

Studio A&S S.r.l. - Provider ECM id 565
 Via Bergamo, 8 - 20135 MILANO
 Tel: 025990.2525 - Fax: 025990.1652
 E-mail: neurologia@studioaes.it
 www.studioaes.it



CON LA SPONSORIZZAZIONE NON CONDIZIONATE DI:

I CONGRESSO NAZIONALE SULLE LEUCODISTROFIE IN ETÀ PEDIATRICA: DALLA DIAGNOSI AL TRATTAMENTO



Aula Magna
 UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO
 Via Festa del Perdono 7 - 20123 Milano

19-20
 settembre 2022

ORGANIZZATO DA:



Unità Operativa di Malattie Neuromuscolari e Neurodegenerative
 I.R.C.C.S. Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

U.O.C. di Neurologia Pediatrica
 Ospedale dei Bambini V. Buzzi
 ASST Fatebenefratelli Sacco, Milano

CON IL PATROCINIO DI:



Dipartimento di Scienze Riabilitative e Cliniche "V. Buzzi"

www.fondazione-mariani.it

Società Italiana di Neurologia Pediatrica
 Sezione Lombardia

Una mano per...

L'evento id 565 - 356889 è stato inserito nel piano formativo per l'anno 2022 dello Studio A&S, Provider ID 565 partecipante al programma nazionale ECM. All'evento sono stati attribuiti 7 crediti ECM ed è riservato ad un massimo di 130 partecipanti. I destinatari dell'attività formativa sono le seguenti figure professionali: Tecnici di neurofisiopatologia, Terapisti della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva, Tecnici sanitari di radiologia medica, Psicologi, Dietisti, Educatori Professionali, Fisioterapisti, Infermieri, Infermieri pediatrici, Logopedisti, Tecnici audiometristi e Medici Chirurghi appartenenti alle seguenti discipline: Neurologia, Neuropsichiatria Infantile, Neonatologia, Pediatria, Neurochirurgia, Neuroradiologia, Radiodiagnostica e Neurofisiopatologia. L'obiettivo formativo dell'evento è: Documentazione Clinica. Percorsi Clinico-Assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura.



LUNEDÌ 19 SETTEMBRE 2022

13:00 - 13:45

Registrazione dei partecipanti

13:45 - 14:00

Apertura dei lavori e saluti delle autorità

I SESSIONE

Leucodistrofie lisosomiali e perossisomiali
C. Cereda, S. Gasperini

14:00 - 14:20

La leucodistrofia metacromatica: una malattia oggi curabile
F. Fumagalli

14:20 - 14:40

Malattie da accumulo lisosomiale associate a leucoencefalopatia
F. Deodato

14:40 - 15:00

Adrenoleucodistrofia in età pediatrica
I. Moroni

15:00 - 15:20

Screening neonatale per le malattie d'accumulo lisosomiale: stato dell'arte e prospettive future
G. La Marca

15:20 - 15:40

Screening Neonatale dell'Adrenoleucodistrofia X-linked: prima esperienza italiana.
L. Alberti

15:40 - 16:00

Discussione
C. Cereda, S. Gasperini

16:00-16:30

Coffee-break

II SESSIONE

Altre leucodistrofie demielinizzanti
F. M. Fazzi, P. Veggiotti

16:30-16:50

Up to date sulla Sindrome di Aicardi Goutières: importanza della caratterizzazione fenotipica nell'era del next generation sequencing
S. Orcesi

16:50-17:10

Malattia di Alexander: solo Tipo I e Tipo II?
E. Mura

17:10-17:30

Strategie terapeutiche nella Vanishing White Matter disease
E. Bertini

17:30-17:50

Le leucodistrofie mitocondriali
D. Diodato

17:50-18:10

Leucoencefalopatie di origine genetica e forme infiammatorie: diagnosi differenziale e meccanismi patogenetici condivisi
R. La Piana

18:10 - 18:30

Discussione
F. M. Fazzi, P. Veggiotti

MARTEDÌ 20 SETTEMBRE 2022

III SESSIONE

Leucodistrofie ipomielinizzanti
R. Battini, M. Ruggieri

09:30 - 09:55

Malattia di Pelizaeus-Merzbacher (PMD) e PMD-like
F. Nicita

09:55 - 10:20

TUBB4A, spettro POLR3 e altre forme ipomielinizzanti
D. Tonduti

10:20 - 10:45

Deficit di MCT8/Sindrome di Allan Herndon Dudley: spettro fenotipico e manifestazioni parossistiche
S. Masnada

10:45 - 11:00

Discussione
R. Battini, M. Ruggieri

11:00-11:30

Coffee-break

IV SESSIONE

Il contributo della neuroradiologia
C. Baldoli, C. L. Uggetti

11:30 - 11:50

Leucodistrofie: pattern neuroradiologici
M. S. Severino

11:50 - 12:10

RMN: oltre la morfologia
C. Parazzini

12:10 - 12:30

Pattern neuroradiologici e diagnosi differenziale delle calcificazioni cerebrali
L. Chiapparini, A. Pichiechio

12:30 - 12:50

Il Progetto Bianca della Rete
Idea: tecniche quantitative dalla RMN clinica al 7T
M. Tosetti

12:50 - 13:05

Discussione
C. Baldoli, C. L. Uggetti

13:05 - 14:00

Pranzo di lavoro

V SESSIONE

Ricerca di base nelle leucodistrofie
E. S. Bertini, F. Taroni

14:00 - 14:20

Difetti molecolari nella MLC: come la ricerca di base può aiutare l'identificazione di strategie terapeutiche
E. Ambrosini

14:20 - 14:40

Caratterizzazione della disfunzione dell'enzima ADAR1 nella patogenesi della sindrome di Aicardi-Goutières
A. Michienzi

14:40 - 15:00

Riutilizzo dei correttori del CFTR nel Deficit di MCT8/Sindrome di Allan Herndon Dudley
D. Sandonà

15:00 - 15:20

Il gene GFAP: ruolo delle mutazioni e dell'espressione nella patogenesi della malattia di Alexander
T. Bachetti

15:20 - 15:30

Discussione
E. S. Bertini, F. Taroni

15:30 - 16:00

Coffee-break

VI SESSIONE

Multidisciplinarietà e transizione nelle leucodistrofie
A. Cavallini, G. V. Zuccotti

16:00 - 16:15

Aspetti neuroriabilitativi
I. Olivieri

16:15 - 16:30

Il supporto nutrizionale al paziente con leucodistrofia
A. Diamanti

16:30 - 16:45

Aspetti di pertinenza ortopedica nelle leucodistrofie: follow-up e prospettive terapeutiche
V. Caretti

16:45 - 17:00

Leucodistrofie: le cure palliative come possibile risposta a bisogni complessi, in integrazione e continuità con i servizi ospedalieri e territoriali
I. Catalano

17:00 - 17:15

La transizione dall'età pediatrica all'età adulta nelle leucodistrofie
E. Salsano

17:15 - 17:30

La parola alle associazioni
V. Rosati, C. Cullacciati, A. Conti, I. Artuso

17:30 - 17:45

Discussione e chiusura dei lavori
A. Cavallini, G. V. Zuccotti

17:45 - 18:15

Test di verifica dell'apprendimento
F. Nicita, D. Tonduti

INFORMAZIONI GENERALI

IL CONVEGNO È GRATUITO

L'evento id 565 - 356889 è stato inserito nel piano formativo per l'anno 2022 dello Studio A&S, Provider ID 565 partecipante al programma nazionale ECM. All'evento sono stati attribuiti crediti ECM ed è riservato ad un massimo di 130 partecipanti. I destinatari dell'attività formativa sono le seguenti figure professionali: Tecnici di neurofisiopatologia, Terapisti della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva, Tecnici sanitari di radiologia medica, Psicologi, Dietisti, Educatori Professionali, Fisioterapisti, Infermieri, Infermieri pediatrici, Logopedisti, Tecnici audiometristi e Medici Chirurghi appartenenti alle seguenti discipline: Neurologia, Neuropsichiatria Infantile, Neonatologia, Pediatria, Neurochirurgia, Neuroradiologia, Radiodiagnostica e Neurofisiopatologia.

L'obiettivo formativo dell'evento è: Documentazione Clinica, Percorsi Clinico assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza- profili di cura (3). Le iscrizioni chiuderanno l'11 settembre 2022, o al raggiungimento del numero massimo previsto dei partecipanti per le varie categorie accreditate (verrà considerato l'ordine cronologico di arrivo); dopo tale data verranno accettate iscrizioni solo a insindacabile giudizio del Provider. Gli attestati di partecipazione verranno rilasciati al termine dei lavori; in caso di partenze anticipate, sarà indicato l'orario e non potranno essere assegnati i Crediti ECM. Ai fini dell'acquisizione dei Crediti Formativi è indispensabile la presenza effettiva al 100% della durata complessiva dei lavori e almeno il 75% delle risposte corrette al questionario di valutazione dell'apprendimento. Chi desidera partecipare è vivamente pregato d'iscriversi entro i termini previsti, per non ricevere spiacevoli dinieghi. Nel caso si fosse impossibilitati ad intervenire, ricordiamo che è opportuno informare per tempo la Segreteria organizzativa, così da offrire la possibilità ad altri di essere accettati e di evitare inutili sprechi.