



**XIII Corso residenziale di Genetica  
Pediatria**

**Disabilità complesse e bambini fragili:  
diagnosi, assistenza e ricerca**

Firenze  
Starhotels Michelangelo  
19-21 aprile 2023

*in collaborazione con*

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico  
C. Besta, Milano

ASST Lariana, Como

*con il patrocinio di*

SIMGePeD - Società Italiana delle Malattie  
Genetiche Pediatriche e Disabilità  
Congenite

SINPIA - Società Italiana di Neuropsichiatria  
dell'Infanzia e dell'Adolescenza

SINP – Società Italiana di Neurologia  
Pediatria

**Direttori del corso**

Chiara Pantaleoni  
SSD Sindromi Genetiche con Disabilità Intellettiva  
Disturbo dello Spettro Autistico  
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta  
Milano

Angelo Selicorni  
Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile  
UOC Pediatria, ASST Lariana, Ospedale Sant'Anna  
Como

**Comitato Scientifico**

Fabio Sereni  
Università degli Studi di Milano  
Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani  
Milano

Daria Riva  
Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani  
Milano

**Segreteria Scientifica**

Stefano D'Arrigo  
SSD Sindromi Genetiche con Disabilità Intellettiva  
Disturbo dello Spettro Autistico  
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta  
Milano

Claudia Ciaccio  
SSD Sindromi Genetiche con Disabilità Intellettiva  
Disturbo dello Spettro Autistico  
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta  
Milano

Milena Mariani  
Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile  
UOC Pediatria, ASST Lariana, Ospedale Sant'Anna  
San Fermo della Battaglia (CO)

Elisabetta Prada  
Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile  
UOC Pediatria, ASST Lariana, Ospedale Sant'Anna  
Como

## **STAFF FONDAZIONE MARIANI**

### **Coordinamento e organizzazione**

Lucia Confalonieri

Anna Illari

### **Informazioni e iscrizioni**

Cristina Giovanola

Marina Antonioli

### **Promozione**

Renata Brizzi

Samuele Spinelli

Chiara Iannone

Il corso si pone in continuità con le precedenti edizioni e 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.

Come nelle precedenti edizioni il corso combina lezioni frontali in sessione plenaria e sessioni interattive. In particolare, è prevista una sessione per la discussione di casi clinici didattici e aperti, presentati direttamente dai partecipanti. Anche in questa edizione proponiamo di dare ampio spazio a workshop, in cui i discenti divisi in 4 piccoli gruppi effettueranno a rotazione delle esercitazioni pratiche con tutoraggio di massimi esperti italiani relativi alle problematiche diagnostiche nelle sindromi complesse.

Viene inoltre introdotta una sessione partecipata da parte degli iscritti in cui si propongono simulazioni di comunicazioni di diagnosi di condizioni genetiche, guidate da tutor esperti.

Le tematiche di approfondimento spaziano da lezioni su nuove tecniche di analisi laboratoristiche con particolare attenzione alle novità nella ricerca, ad approfondimenti analitici su tematiche assistenziali trasversali e terapeutiche e ad una presentazione dettagliata di condizioni cliniche emergenti da parte di esperti che metteranno in campo non solo le informazioni desumibili dalla letteratura scientifica ma anche la loro provata e personale esperienza sul campo.

Come sempre il target specialistico a cui il corso è diretto è ampio e indirizzato a competenze apparentemente diverse ma complementari (pediatria/neonatologia, genetica clinica, neurologia e neuropsichiatria infantile) permettendo così un confronto interno e uno scambio derivante dalle peculiarità diverse, di grande valore scientifico e didattico.

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

mercoledì 19 aprile 2023

ore 13

**Registrazione iscritti**

ore 14

**Saluti della Fondazione Mariani**

ore 14.10

**Introduzione**

***I Sessione***

***Main lectures***

**Moderatori**

Gioacchino Scarano, Benevento

Chiara Pantaleoni, Milano

ore 14.20

**Tecniche diagnostiche molecolari innovative**

Vincenzo Nigro, Napoli

ore 14.50

**Genomica e neurologia pediatrica: nuovi paradigmi diagnostici**

Francesca Faravelli, Genova

ore 15.20

**La consulenza genetica: ricadute per il paziente e la famiglia**

Federica Natacci, Milano

ore 15.50

**Coffee break**

***II Sessione***

***Casi clinici didattici e aperti***

**Moderatori**

Angelo Selicorni, Como

Chiara Pantaleoni, Milano

ore 16.10

**Presentazione di casi clinici da parte dei partecipanti**

ore 18

**Fine della giornata**

giovedì 20 aprile 2023

**III Sessione**

***Nuove terapie nelle malattie genetiche/bench to bedside***

**Moderatori**

Roberta Battini, Pisa

Angela Peron, Firenze

ore 9

**Acondroplasia**

Roberta Onesimo, Roma

ore 9.30

**Sindrome di Angelman**

Federico Vigeveno, Roma

ore 10

**Sindrome Myrhe**

Nicola Brunetti Pierri, Napoli

ore 10.30

**Coffee break**

ore 11

**IV Sessione**

***Simulazione di comunicazione di diagnosi***

**Moderatori**

Angelo Selicorni, Como

Chiara Pantaleoni, Milano

Luigi Memo, Venezia

Giuseppe Zampino, Roma

ore 13

**Lunch**

ore 14

**V Sessione**

***Workshop interattivo a rotazione:***

**Le più importanti condizioni da conoscere relative a:**

- Cardiopatia congenita

Silvia Beatrice Maitz, Svizzera Italiana

- Ipoacusia neurosensoriale

Milena Mariani, Como

- Iperaccrescimento

Donatella Milani, Milano

- Malformazioni cerebellari

Stefano D'Arrigo, Claudia Ciaccio, Milano

ore 16.20-16.30

**Coffee break**

ore 18

**Chiusura della giornata**

venerdì 21 aprile 2023

**VI Sessione**

***Problemi diagnostici assistenziali nella disabilità intellettiva***

**Moderatori**

Luigi Memo, Venezia

Daria Riva, Milano

ore 9

**Face2Gene: l'intelligenza artificiale avanza**

Angelo Selicorni, Como

ore 9.30

**La storia naturale delle sindromi ultra-rare: splitting or lumping?**

Giuseppe Zampino, Roma

ore 10

**Le vaccinazioni del bambino disabile: preoccupazioni concrete e false paure**

Luisa Abbagnato, Como

ore 10.30

**Coffee break**

ore 11

**Disturbi dello spettro autistico: dalla sorveglianza attiva alla diagnosi precoce per migliorare l'outcome di sviluppo**

Sara Bulgheroni, Milano

ore 11.30

**Tele-riabilitazione e robotica in NPI: una nuova opportunità?**

Enrico Castelli, Roma

ore 12

**Conclusioni**

ore 12.30

**Chiusura del corso**

**Test di apprendimento ECM on line da completare entro tre giorni dalla fine del corso**



## **RELATORI E MODERATORI**

### **Abbagnato Luisa**

Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile  
UOC Pediatria, ASST Lariana, Ospedale Sant'Anna  
Como

### **Battini Roberta**

UOC Neuropsichiatria Infantile  
IRCCS Fondazione Stella Maris  
Calambrone (PI)  
Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale  
Università di Pisa

### **Brunetti Pierri Nicola**

Genetica Medica, Dipartimento di Medicina  
Traslazionale  
Università degli Studi di Napoli "Federico II"  
Telethon Institute of Genetics and Medicine  
(TIGEM), Pozzuoli (NA)

### **Bulgheroni Sara**

Neuropsicologia e Neuroscienze Cognitive dell'Età Evolutiva  
SSD Sindromi Genetiche con Disabilità Intellettiva  
Disturbo dello Spettro Autistico  
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta  
Milano

### **Castelli Enrico**

Dipartimento di Neuroriabilitazione Intensiva e Robotica  
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù  
Roma

### **Ciaccio Claudia**

SSD Sindromi Genetiche con Disabilità Intellettiva  
Disturbo dello Spettro Autistico  
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta  
Milano

### **D'Arrigo Stefano**

SSD Sindromi Genetiche con Disabilità Intellettiva  
Disturbo dello Spettro Autistico  
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta  
Milano

### **Faravelli Francesca**

UO Genomica e Genetica Clinica  
IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova

### **Maitz Silvia Beatrice**

Istituto Oncologico della Svizzera Italiana

### **Mariani Milena**

Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile  
UOC Pediatria, ASST Lariana, Ospedale Sant'Anna  
Como

**Memo Luigi**

Ambulatorio di Genetica Clinica dell'Ospedale dell'Angelo  
Mestre e San Giovanni e Paolo, Venezia  
SC di Genetica Medica, IRCCS Materno Infantile Burlo  
Garofolo, Trieste

**Milani Donatella**

Rete Fondazione Mariani Malattie Neuropediatriche Rare  
SC Pediatria, Fondazione IRCCS Ca' Granda  
Ospedale Maggiore Policlinico  
Milano

**Natacci Federica**

SSD Genetica Medica  
Fondazione IRCCS Cà Granda  
Ospedale Maggiore Policlinico  
Milano

**Nigro Vincenzo**

Genetica Medica, Dipartimento di Medicina di  
Precisione  
Università della Campania Luigi Vanvitelli, Napoli  
Telethon Institute of Genetics and Medicine  
(TIGEM), Pozzuoli (NA)

**Onesimo Roberta**

UOS Malattie Rare  
Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS  
Roma

**Pantaleoni Chiara**

SSD Sindromi Genetiche con Disabilità Intellettiva  
Disturbo dello Spettro Autistico  
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta  
Milano

**Peron Angela**

SOC Genetica Medica, AOU Meyer IRCCS  
Dipartimento di Scienze Biomediche, Sperimentali e  
Cliniche "Mario Serio"  
Università degli Studi di Firenze  
Firenze

**Riva Daria**

Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani  
Milano

**Scarano Gioacchino**

AORN San Pio  
Benevento

**Selicorni Angelo**

Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile  
UOC Pediatria, ASST Lariana, Ospedale Sant'Anna  
Como

**Vigevano Federico**

IRCCS Ospedale Pediatrico Bambin Gesù  
Roma

**Zampino Giuseppe**

Centro Malattie Rare e Difetti Congeniti  
Dipartimento della tutela della salute della  
donna, della vita nascente, del bambino e  
dell'adolescente  
Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS  
Roma