

## Relatori

### **Z. Caniotto**

Pediatria, Istituto Burlo Garofolo, Trieste

### **M. Cipolli**

Centro Fibrosi Cistica, Verona

### **E. Daina**

Istituto di Ricerche Farmacologiche  
Mario Negri, Bergamo

### **C. Danesino**

Genetica Medica, Università di Pavia

### **C. D'Orazio**

Centro Fibrosi Cistica, Verona

### **F. Lavini**

Clinica Ortopedica, Università di Verona

### **A. Lococo**

Presidente AISS

### **D. Longoni**

Cl Pediatrica, Università Milano-Bicocca

### **E. Maserati**

Dipartimento scienze Biomediche,  
Università dell'Insubria Varese

### **A. Minelli**

Genetica Medica, Università di Pavia

### **E. Nicolis**

Laboratorio Patologia Molecolare, Verona

### **F. Pasquali**

Dipartimento scienze Biomediche,  
Università dell'Insubria Varese

### **S. Perobelli**

Centro Fibrosi Cistica, Verona

### **F. Poli**

Pediatria, Istituto Burlo Garofolo, Trieste

### **L. Sainati**

Oncoematologia Pediatrica,  
Università di Padova



ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI SHWACHMAN

**ONLUS**

Sede Legale

Via Pioveghetto, 15 - 35136 Padova

tel e fax 049 8736130

[www.shwachman.it](http://www.shwachman.it)

e-mail: [aiss@shwachman.it](mailto:aiss@shwachman.it)



ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI SHWACHMAN

## **SINDROME DI SHWACHMAN-DIAMOND**

*Dal difetto genetico alla terapia:  
venti anni nella conoscenza  
di una malattia rara*

### **Il Convegno Nazionale**

Rimini, Hotel Corallo

*18-19 Aprile 2008*

## Venerdì 18 Aprile

- 
- 14.15 *Legislazione per le malattie rare*  
**E. Daina**
- 
- 14.45 *SDS: l'evoluzione delle conoscenze nell'ultimo decennio*  
**M. Cipolli**
- 
- 15.00-16.30 **Tavola rotonda:**  
*Gli aspetti clinici*
- 
- 15.00-15.30 *Le caratteristiche gastrointestinali*  
**C. D'Orazio**
- 
- 15.30-16.10 *L'apparato scheletrico: dai primi anni di vita all'età adulta*  
**F. Lavini, C. Dall'Oca**
- 
- 16.10-16.40 *Qualità di vita nel paziente con SDS*  
**S. Perobelli**
- 
- 16.40-17.00 Coffee-break
- 
- 17.00-18.00 **Tavola rotonda:**  
*Gli aspetti ematologici*
- Il passato e il presente nelle conoscenze ematologiche della sindrome  
**D. Longoni**
  - Il monitoraggio degli aspetti ematologici: un'esperienza italiana  
**L. Sainati**
- 
- 18.00-19.00 **Tavola rotonda:**  
*La genetica della SDS*
- Introduzione  
**C. Danesino**
  - Gli aspetti molecolari del gene  
**E. Nicolis**
  - La citogenetica  
**F. Pasquali e E. Maserati**
  - Anomalie cromosomiche e mutazioni  
**A. Minelli**
  - Consulenza e diagnosi prenatale  
**C. Danesino**

## Sabato 19 Aprile

- 
- 9.00-9.30 *Il Registro Italiano della SDS: 15 anni di raccolta dati*  
**F. Poli, Z. Caniotta**
- 
- 9.30-9.45 **Domande**
- 
- 9.45-10.00 Coffee break
- 
- 10.00-10.10 *Introduzione all'incontro con le famiglie*  
**M. Cipolli**
- 
- 10.15-12.30 *Incontro con le famiglie*



ASSOCIAZIONE ITALIANA SINDROME DI SHWACHMAN

## - Organizzazione Scientifica:

**Direttore Comitato Scientifico**  
**Marco Cipolli**

[marco.cipolli@azosp.vr.it](mailto:marco.cipolli@azosp.vr.it)  
tel 045 812 2293

## - Segreteria Organizzativa:

**Presidente AISS**  
**Aurelio Lococo**

Via Pioveghetto, 15  
35136 Padova  
[aiss@shwachman.it](mailto:aiss@shwachman.it)  
tel./fax 049 8736130  
cell. 393 4233218

## - Sede del Convegno:

**Hotel Corallo**

Viale Vespucci 46  
Rimini  
[www.hotelcorallorimini.com](http://www.hotelcorallorimini.com)  
tel. 0541390732  
fax 0541391808