

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](http://www.fondazione-mariani.org)

[iscrizioni@fondazione-mariani.org](mailto: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](http://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 sintromi 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**