

Chiazze caffelatte e Neurofibromatosi:

l'esperienza pediatrica nella Fondazione IRCCS Ca' Granda

La neurofibromatosi tipo 1 (NF1) è una condizione neurocutanea multisistemica ereditaria con una prevalenza stimata in 1:3000, caratterizzata principalmente da chiazze caffelatte, neurofibromi, lentiggini nelle pieghe cutanee, noduli iridei di Lisch. A fronte della presenza di chiari criteri clinici di diagnosi, esiste comunque una notevole eterogeneità nell'espressività clinica intra e interfamiliare. Nel corso della giornata sono previste letture introduttive sulle principali

caratteristiche dermatologiche che rappresentano un importante campanello di allarme dell'età pediatrica. Verrà inoltre approfondita la complessità degli aspetti molecolari e la possibilità di correlare il genotipo al fenotipo. Tema centrale della giornata sarà la presentazione del percorso attivato in Fondazione per il paziente pediatrico con chiazze caffelatte, dall'invio in ambulatorio all'eventuale percorso diagnostico differenziale, fino alla realizzazione del protocollo diagnostico ed

assistenziale previsto a livello regionale, ed individualizzato per il singolo paziente e la singola famiglia. Verranno infine presi in considerazione gli importanti aspetti della difficile transizione verso l'età adulta, con la necessaria sottolineatura, oltre che sulle complicanze più tipiche di questa età, anche sugli aspetti riproduttivi e di consulenza genetica.

giornata

NF1

MILANO, 15 Marzo 2013

Aula G.B. Candiani - Università degli Studi di Milano
Fondazione IRCCS Ca' Granda
Ospedale Maggiore Policlinico, Milano
Via Commenda, 12

RELATORI E MODERATORI

Dott.ssa PAOLA AJMONE
UOC Neuropsichiatria Infantile, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Dott.ssa SABRINA AVIGNONE
UOC Neuroradiologia diagnostica ed interventistica, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Dott.ssa DONATELLA BIANCHESI
UOC Neuroncologia molecolare, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

Dott.ssa HILDE BREMS
Department of Human Genetics,
Catholic University Leuven, Leuven, Belgio

Dott.ssa ANNA COLLI
UOC Cardiologia, Servizio di Cardiologia Perinatale e Pediatrica, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Dott.ssa ENRICA CRISTINI
UOSD Ortopedia e Traumatologia,
Fondazione IRCCS Ca' Granda
Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Prof.ssa SUSANNA ESPOSITO
UOC Pediatria 1 Clinica
Dipartimento di Fisiopatologia e dei Trapianti,
Università degli Studi di Milano
Fondazione IRCCS Ca' Granda
Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Dott.ssa CLAUDIA GIAVOLI
UOC Endocrinologia e diabetologia,
Fondazione IRCCS Ca' Granda
Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Dott.ssa FAUSTINA LALATTA
UOSD Genetica medica, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Dott.ssa FRANCESCA MENNI
UOC Pediatria 1 Clinica
Dipartimento di Fisiopatologia e dei Trapianti,
Università degli Studi di Milano
Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Dott.ssa DONATELLA MILANI
UOC Pediatria 1 Clinica
Dipartimento di Fisiopatologia e dei Trapianti,
Università degli Studi di Milano
Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Dott.ssa FEDERICA NATACCI
UOSD Genetica medica, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Sig. VINCENZO ORLANDO
Responsabile regionale ANF-Associazione
Neurofibromatosi ONLUS

Dott. GIANLUCA TADINI
UOC Dermatologia pediatrica
e UOC Pediatria 1 Clinica, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Dott.ssa ELISABETTA VISMARA
UOC Oculistica, Fondazione IRCCS Ca' Granda
Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

09.00-09.15 Saluto delle autorità
Presentazione della giornata
S. Esposito

09.15-09.30 ANF: ruolo e missione dell'Associazione
V. Orlando

ASPETTI DIAGNOSTICI

Moderano: **F. Menni, G. Tadini**

09.30-09.45 Introduzione dei moderatori

09.45-10.15 NF1, la necessità di una visione contemporanea
G. Tadini

10.15-10.45 Molecular genetics of NF1 and SPRED1
H. Brems

10.45-11.15 L'esperienza italiana nella diagnostica molecolare della NF1
D. Bianchessi

11.15-11.30 Coffee break

11.30-12.00 Chiazze caffelatte: sempre Neurofibromatosi?
D. Milani

12.00-12.30 Discussione sugli aspetti diagnostici

12.30-13.30 Pranzo

ASPETTI ASSISTENZIALI

Moderano: **S. Esposito, F. Lalatta**

13.30-13.40 Introduzione dei moderatori

13.40-13.50 Applicazione del PDTA regionale - Diagnosi e monitoraggio delle complicanze della NF1
F. Menni

13.50-14.10 L'oculista
E. Vismara

14.10-14.30 L'ortopedico
E. Cristini

14.30-14.50 Il cardiologo
A. Colli

14.50-15.10 L'endocrinologo
C. Giavoli

15.10-15.30 Diagnostica per immagini della NF1
S. Avignone

15.30-16.10 Il neuropsichiatra infantile: gli aspetti NPI
P. Ajmone

16.10-16.30 Discussione

16.30-17.00 La transizione verso l'età adulta
F. Natacci

MODALITÀ DI ISCRIZIONE

Per iscriversi sarà necessario inviare una mail a formazione@peperosso.it oppure compilare l'apposita scheda tramite il sito web www.peperosso.it, altrimenti inviare un fax al numero 02.29510473 indicando: Nome e cognome, Specialità, Istituto di appartenenza, Recapito telefonico, Indirizzo e-mail

EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA

Il congresso ha ottenuto dal Ministero della Salute nr. 6 crediti formativi per le figure professionali di:

- **BIOLOGO**
- **TECNICO SANITARIO - LABORATORIO MEDICO**
- **MEDICO CHIRURGO** con specializzazione in Genetica medica, Neurologia, Neuropsichiatria Infantile, Pediatria, Pediatria di libera scelta

SEGRETERIA SCIENTIFICA

Prof.ssa SUSANNA ESPOSITO

Direttore UOC Pediatria 1 Clinica
Dipartimento di Fisiopatologia e dei Trapianti,
Università degli Studi di Milano
Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Dott.ssa FRANCESCA MENNI
UOC Pediatria 1 Clinica

Dipartimento di Fisiopatologia e dei Trapianti,
Università degli Studi di Milano
Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Dott.ssa DONATELLA MILANI
UOC Pediatria 1 Clinica

Dipartimento di Fisiopatologia e dei Trapianti,
Università degli Studi di Milano
Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

formazione

Via Ponte di Legno, 7 - 20134 MILANO
Tel. 02 74281173 - Fax 02 29510473
formazione@peperosso.it

PROVIDER

Strategie

Comunicazione Marketing

Strategie Comunicazione e Marketing Srl
Via Ronchi, 85 - 65123 PESCARA
Tel. 085 2905.407 - Fax 085 74143
www.strategieonweb.it

Provider ECM n. 50

Con il contributo di

