



Il CISEF Germana Gaslini è  
 Provider Nazionale Accreditato ECM n. 856  
 Certificazione ISO9001:2008  
 Direttore: Antonio Infante



## SEDE

Centro Internazionale di Studi e Formazione (C.I.S.e.F.) "Germana Gaslini"  
 Via Romana della Castagna, 11 A - 16148 Genova Quarto

### COME RAGGIUNGERE LA SEDE

**Autobus:** scendere alla Stazione FF.SS. di Genova-Brignole, quindi proseguire con il bus n. 17, direzione levante.

**Treno:** dalla Stazione FF.SS. di Genova-Brignole (P.zza Verdi), prendere il bus n. 17, direzione levante e scendere alla fermata di Corso Europa, all'altezza dell'Hotel AC.

**Auto:** uscita autostradale di Genova-Nervi.

Scesi dallo svincolo autostradale, immettersi in corso Europa (strada a percorrenza veloce a tre corsie) tramite il cavalcavia, diretti verso il centro città. Salire sul primo cavalcavia che si incontra dopo circa 800 m., svoltare a sinistra per invertire il senso di marcia ed immettersi nuovamente in Corso Europa, ma in direzione levante.

Oltrepassato l'Hotel AC - accanto al distributore di benzina Esso - svoltare a destra in Via Romana della Castagna. Proseguire fino a trovarsi di fronte ad una chiesa: sulla destra è ubicato il cancello di entrata alla Badia della Castagna.

Limitato parcheggio all'interno.

### ISCRIZIONI:

Verranno ammessi al corso 100 partecipanti, secondo l'ordine di arrivo delle adesioni e l'attinenza alle discipline di riferimento.

**Termine per le iscrizioni online o via fax: 24/02/2015.**

[http://www.cisef.org/dettaglio\\_evento.php?ID\\_evento=1561](http://www.cisef.org/dettaglio_evento.php?ID_evento=1561)

Verifica di presenza con firma di entrata ed uscita e compilazione del questionario di gradimento.

Valutazione dell'apprendimento con questionario a risposta multipla.

**Quota: euro 50,00 per tutte le professioni accreditate. Gratuito per specializzandi, per Personale IRCCS Gaslini e per le famiglie.**

## SI RINGRAZIA PER IL CONTRIBUTO NON CONDIZIONATO

Iscrizioni e ulteriori informazioni su  
[www.cisef.org](http://www.cisef.org)

## SINDROME DI WOLFRAM: PAZIENTI, SANITARI, ISTITUZIONI



**28 FEBBRAIO 2015**

### CISEF Germana Gaslini, Genova

*Evento ECM 856-113240: 5 crediti - OBIETTIVO FORMATIVO n. 18*

*Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici per ciascuna professione, di ciascuna specializzazione, di ciascuna attività ultraspecialistica. Malattie rare.*

*Medico chirurgo (Endocrinologia, Genetica Medica, Nefrologia, Pediatria, Pediatria Libera Scelta, Oftalmologia, Otorinolaringoiatria, Anestesia e Rianimazione, Farmacologia e Tossicologia, Laboratorio Genetica Medica, Neuroradiologia, Scienza dell'alimentazione e Dietetica, Audiologia e Foniatria, Medicina del Lavoro), Biologo, Psicologo, Educatore Professionale, Infermiere pediatrico, Infermiere, Ortottista, Tecnico audioprotesista, Tecnico di Neurofisiopatologia, Tecnico di Radiologia*

## DIRETTORE DEL CORSO

**Renata Lorini**, Professore ordinario, Università di Genova  
**Giuseppe d'Annunzio**, Clinica Pediatrica, IRCCS G. Gaslini, Genova

## SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

### Manuela Aloe

C.I.S.E.F. - Centro Internazionale di Studi e Formazione "Germana Gaslini"  
 Villa Quartara, Via Romana della Castagna, 11 A, 16148 Genova  
 tel.: 010 56362864; fax: 010 56362885  
 e-mail: manuelaaloe@cisef.org  
 sito-web: www.cisef.org

## OBBIETTIVO DIDATTICO FORMATIVO

Il Corso ha come argomento la Sindrome di Wolfram, rara malattia autosomica recessiva caratterizzata in prima istanza da diabete mellito non autoimmune e atrofia ottica seguiti da diabete insipido, sordità neurosensoriale e numerose altre problematiche su base neurodegenerativa subentranti. Verrà presentata la Sindrome partendo dalla diagnosi clinica e di laboratorio, per proseguire con la diagnostica e la terapia di tutte le patologie associate, nonché le modalità di presa in carico ed il follow-up dei pazienti.

Obiettivi del Corso sono la diffusione della conoscenza sulla Sindrome, con particolare attenzione non solo agli aspetti sanitari ma anche alle numerose problematiche incontrate dai pazienti e dai familiari che affrontano quotidianamente le difficoltà legate ad una malattia rara e a prognosi inaggravante. Il Corso è rivolto non solo agli operatori sanitari di tutte le molteplici patologie che caratterizzano la Sindrome per una diagnosi precoce delle stesse, ma anche ai pazienti e ai familiari per rassicurarli sulla possibilità di una gestione multidisciplinare. Verranno inoltre coinvolte le Società Scientifiche operanti in ambito pediatrico, quali la Società Italiana di Pediatria, la Società Italiana di Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica e di Oftalmologia Pediatrica, per una sempre maggiore diffusione della conoscenza sulla Sindrome di Wolfram.

Oltre ad una Lettura dedicata alla ricerca clinica, viene dato ampio spazio alla discussione interattiva anche con i pazienti e i familiari da parte degli operatori sanitari e dallo Sportello delle Malattie Rare dell'Istituto.

## DOCENTI E MODERATORI

**Concetta Aloï,** UOC Clinica Pediatrica, Lab. Diabetologia, Lab. SIEM, IRCCS G. Gaslini, Genova  
**Michela Bazzari,** Responsabile Sportello Malattie Rare, IRCCS G. Gaslini, Genova  
**Marco Benazzo,** Direttore Clinica Otorinolaringoiatrica, IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia  
**Paolo Capris,** Direttore UOC Oculistica, IRCCS G. Gaslini, Genova  
**Franco Cerutti,** SSVI Diabetologia Pediatrica, Ospedale Regina Margherita, Torino  
**Giuseppe d'Annunzio,** Centro di riferimento regionale di Diabetologia, UOC Clinica Pediatrica, IRCCS Gaslini, Genova  
**Silvio Del Buono,** Direttore Sanitario IRCCS G. Gaslini, Genova  
**Patrizia De Gol,** UOC Clinica Pediatrica, IRCCS G. Gaslini, Genova  
**Ornella Della Casa Alberighi,** Farmacologia Clinica, Direzione Scientifica, IRCCS G. Gaslini, Genova  
**Nataschia Di Iorgi,** UOSD Endocrinologia, Clinica Pediatrica, IRCCS G. Gaslini, Genova  
**Paolo Fiore,** UOSD Nutrizione, IRCCS G. Gaslini, Genova  
**Gian Marco Ghiggeri,** Direttore UOC Nefrologia e Dialisi, IRCCS G. Gaslini, Genova  
**Renata Lorini,** Professore ordinario, Università di Genova  
**Francesca Lugani,** UOC Nefrologia e Dialisi, Lab. Fisiopatologia dell'Uremia, IRCCS G. Gaslini, Genova  
**Mohamad Maghnie,** UOSD Endocrinologia Clinica e Sperimentale, Clinica Pediatrica, IRCCS Gaslini, Genova  
**Maura Mazzoni,** UOC Clinica Pediatrica, IRCCS G. Gaslini, Genova  
**Paolo Nucci,** Direttore Clinica Oculistica, Ospedale San Giuseppe, Milano  
**Paolo Petralia,** Direttore Generale IRCCS G. Gaslini, Genova  
**Alessio Pini Prato,** UOC Chirurgia, IRCCS G. Gaslini, Genova  
**Adelina Porcu,** UOC Otorinolaringoiatria, IRCCS G. Gaslini, Genova  
**Roberto Ravazzolo,** Direttore SC Genetica Molecolare, IRCCS G. Gaslini, Genova  
**Andrea Rossi,** Direttore UOC Neuroradiologia, IRCCS G. Gaslini, Genova  
**Giovanni A. Rossi,** Direttore UOC Pneumologia, IRCCS G. Gaslini, Genova  
**Alessandro Salina,** UOC Clinica Pediatrica, IRCCS G. Gaslini, Genova  
**Maria Lucia Sperlinga,** Coordinatore Dip. Infermieristico e delle Professioni Sanitarie, IRCCS G. Gaslini, Genova  
**Michele Torre,** UOC Chirurgia, IRCCS G. Gaslini, Genova  
**Beatrice Travalca,** UOSD Foniatria, Ospedale San Martino, Genova  
**Pietro Tuo,** Direttore UOC Anestesia e Rianimazione, IRCCS G. Gaslini, Genova  
**Edvige Veneselli,** Direttore UOC Neuropsichiatria Infantile, IRCCS G. Gaslini, Genova  
**Enrico Verrina,** Responsabile UOS Dialisi, IRCCS G. Gaslini, Genova

28 febbraio 2015

- 8.30** Registrazione  
**9.00** Saluti delle Autorità  
*Paolo Petralia – Direttore Generale*  
*Silvio Del Buono – Direttore Sanitario*  
*Lorenzo Moretta - Direttore Scientifico*
- 9.15** Introduzione lavori - **Renata Lorini, Giuseppe d'Annunzio**
- Sessione 1: LA SINDROME DI WOLFRAM - ASPETTI CLINICI**  
Moderatori: *Renata Lorini, Marco Benazzo, Paolo Nucci*
- 9.30** Diabete mellito - **Giuseppe d'Annunzio**  
Atrofia ottica - **Paolo Capris**  
Diabete insipido – **Nataschia Di Iorgi**  
Sordità – **Adelina Porcu**  
Aspetti neuroradiologici - **Andrea Rossi**
- Sessione 2: LA SINDROME DI WOLFRAM – DIAGNOSI GENETICA**  
Moderatori: *Roberto Ravazzolo, Gian Marco Ghiggeri*
- 10.30** Diagnosi genetica - **Francesca Lugani, Alessandro Salina, Concetta Aloï**
- 10.50** Coffee break
- Sessione 3: LA SINDROME DI WOLFRAM – PROBLEMATICHE CLINICHE E ASSISTENZIALI**  
Moderatori: *Franco Cerutti, Maria Lucia Sperlinga*
- 11.20** Neurologiche - **Edvige Veneselli**  
Disfagia - **Beatrice Travalca**  
Nutrizionali- **Paolo Fiore**  
Respiratorie - **Giovanni Rossi, Pietro Tuo**  
Renali – **Enrico Verrina**  
Urologiche - **Michele Torre**  
Intestinali - **Alessio Pini Prato**  
Aspetti Infermieristici - **Patrizia De Gol, Maura Mazzoni**
- 12.40** Discussione interattiva medici pazienti  
Conduttori: *Renata Lorini, Franco Cerutti, Giuseppe d'Annunzio*
- 13.10** Lunch
- Sessione 4: LA RICERCA PRESENTE E FUTURA**  
Moderatori: *Mohamad Maghnie, Renata Lorini*
- 14.30** Lettura magistrale: La ricerca clinica nelle malattie rare - **Ornella Della Casa Alberighi**
- L'ISTITUTO GASLINI PER I PAZIENTI  
**Sessione 5: PROPOSTE DELL'ISTITUTO G. GASLINI**  
Moderatori: *Paolo Petralia, Silvio Del Buono*
- 15.00** Associazione di Pazienti: *da definire*  
Sportello Malattie Rare - **Michela Bazzari**  
Centro Multidisciplinare - **Giuseppe d'Annunzio**
- 15.30** Discussione generale interattiva
- 16.30** Conclusioni - **Renata Lorini**  
Questionario qualità percepita, test di apprendimento, rilascio degli attestati