

OBIETTIVI DELLA GIORNATA

Le anomalie di numero dei cromosomi sessuali sono caratterizzate da un numero maggiore o inferiore di cromosomi sessuali rispetto all'assetto XX che caratterizza il cariotipo femminile o XY proprio di quello maschile. Si vengono così a formare assetti cromosomici atipici come ad esempio il cariotipo XXY che è alla base della Sindrome di Klinefelter o la monosomia del cromosoma X, denominata sindrome di Turner.

Il Convegno si propone di discutere le possibili modalità di presa in carico - diagnosi, terapia e follow up - delle persone con anomalie di numero dei cromosomi sessuali ponendo l'accento sulla necessità di un approccio multidisciplinare.

L'equipe multidisciplinare, infatti, riveste un ruolo fondamentale durante l'intero percorso diagnostico, nel momento della comunicazione della diagnosi e nella programmazione delle cure, dal periodo prenatale all'età adulta.

Tale approccio consente anche di dedicare un'attenzione particolare all'assistenza dei pazienti e loro familiari nel periodo di transizione dall'età pediatrica all'età adulta.

Le testimonianze di medici e pazienti e la presentazione dei risultati di una ricerca in collaborazione con l'Università Bicocca, consentiranno di ripercorrere esperienze, presentare buone prassi di lavoro ma faranno anche emergere criticità e limiti della pratica clinica finora adottata.

Verranno in questo modo trattati temi delicati e complessi quali la comunicazione in fase prenatale, i possibili disturbi in età pediatrica e il desiderio di diventare genitori in età adulta. Un ampio spazio sarà dedicato al dialogo con le Associazioni, da anni risorse fondamentali che lavorano accanto ai medici con l'obiettivo di offrire la migliore assistenza possibile.

L'obiettivo è definire modelli di lavoro sempre più attenti e rispettosi dei bisogni di pazienti e loro familiari. Il seminario è stato realizzato dai diversi Specialisti del gruppo di lavoro multidisciplinare e interregionale XYZ (zoom sulla coppia cromosomica XY) che collaborano con le Associazioni di pazienti - Klinefelter Onlus, Nascere Klinefelter e Unitask - per condividere i percorsi di diagnosi e assistenza a garanzia di una presa in carico mirata e completa.



Sede dell'evento:
Aula Magna
Clinica Mangiagalli
Via della Commenda, 12 Milano

Come raggiungerci con i mezzi pubblici:

METROPOLITANA

- **M1 Linea Rossa** - fermata S. Babila o Duomo
- **M3 Linea Gialla** - fermata Crocetta o Missori

DALLA STAZIONE CENTRALE

- Autobus 94 + fermata Policlinico - via Francesco Sforza

 www.policlinico.mi.it



XYZ E DINTORNI ANOMALIE DI NUMERO DEI CROMOSOMI SESSUALI

18 marzo 2017 - 8:30 - 18:00

Aula Magna
Clinica Mangiagalli
Via Della Commenda 12 - Milano



Fondazione IRCCS Ca' Granda
Ospedale Maggiore Policlinico

Sistema Socio Sanitario



PROGRAMMA

- 8.30 Registrazione dei partecipanti
9.30 Saluti e introduzione alla giornata

L. Chiappa, L. Fedele, F. Mosca
G. Petriccione, M. Cresti, M. Fornasari, per
le Associazioni

PRIMA SESSIONE. AREA PRENATALE
Moderatori: M. Seia - L. Gargantini - Associazione

- 10.00 **NUOVI PERCORSI DI DIAGNOSI PRENATALE E
CONTENUTI DELLA COMUNICAZIONE**
F. Lalatta - N. Persico - D. Quagliarini - L. Colombo

- 11.00 Testimonianza medico-paziente
11.15 Discussione

SECONDA SESSIONE. AREA PEDIATRICA
Moderatori: G. Russo - S. Einaudi - Associazione

- 11.30 **INDICI PREDITTIVI DELLO SVILUPPO DEL LINGUAGGIO**
L. Zampini - G. Silibello

- 11.45 **DALLA RICERCA ALLA CLINICA: TEMPI PER IL
MONITORAGGIO E IL FOLLOW UP**
C. Rigamonti - P. Vizziello

- 12.00 **LA COMUNICAZIONE DELLA DIAGNOSI AL BAMBINO:
GENITORI IN GRUPPO, SCRIVONO**
F. Dall'Ara - F. Monti

- 12.15 Testimonianza medico-paziente

- 12.30 Discussione

- 13.00 pausa pranzo



TERZA SESSIONE. AREA ADOLESCENTI - ADULTI
Moderatori: A. Spada - A. Ferlin - Associazione

- 14.00 **LE ASSOCIAZIONI: RUOLO E PROGETTI**

- 14.45 Fertilità: è possibile?
F. Gadda - L. Gargantini

- 15.30 **DIVENTARE GENITORI. LE POSSIBILITÀ OLTRE LA
GENTORIALITÀ BIOLOGICA DELLA COPPIA**
E. Somigliana - G. Gramegna - G. Montani

- 16.15 Testimonianza medico-paziente

- 16.30 Discussione

- 17.15 **CONCLUSIONI E QUESTIONARIO ECM**

RELATORI E MODERATORI

- **Laura Chiappa**,
Direttore Sanitario Fondazione Ca' Granda
- **M. Cresti**,
Nascere Klinefelter
- **Lorenzo Colombo**,
Neonatalogo, UOC Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, Fondazione Ca' Granda
- **Francesca Dall'Ara**,
Psicologa, UONPIA - Unità Operativa di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, Fondazione Ca' Granda
- **Silvia Einaudi**,
Endocrinologa pediatra, SSVD Endocrinologia Ospedale Regina Margherita, Azienda Ospedaliera Città della Salute e della Scienza - Università degli Studi di Torino
- **Luigi Fedele**,
Ginecologo, UOC Ostetricia, Fondazione Ca' Granda
- **Alberto Ferlin**,
Endocrinologo, Dipartimento di medicina Università di Padova
- **Maurizio Fornasari**,
Unitask
- **Franco Gadda**,
Uro-andrologo, UOC Urologia, Fondazione Ca' Granda
- **Luigi Gargantini**,
già Direttore U.O. Pediatria, Ospedale di Treviso (BG)
- **Giada Gramegna**,
Psicologa, UOC Ostetricia, Fondazione Ca' Granda
- **Faustina Lalatta**,
Medico Genetista, UOSD Genetica Medica, Fondazione Ca' Granda
- **Greta Montani**,
Assistente Sociale, Sportello Malattie Rare - UOSD Genetica Medica, Fondazione Ca' Granda
- **Federico Monti** Psicologo
UONPIA - Unità Operativa di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, Fondazione Ca' Granda
- **Fabio Mosca**,
Neonatalogo UOC Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale Fondazione Ca' Granda
- **Nicola Persico**,
Ginecologo, Servizio di Medicina e Chirurgia Fetale, Fondazione Ca' Granda
- **Gennaro Petriccione**,
Klinefelter Onlus
- **Donatella Quagliarini**,
Psicologa, Servizio di Medicina e Chirurgia Fetale, Fondazione Ca' Granda
- **Claudia Rigamonti**,
Psicologa, UONPIA - Unità Operativa di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, Fondazione Ca' Granda
- **Gianni Russo**,
Pediatra Endocrinologo, U.O. Pediatria, Centro di Endocrinologia dell'infanzia e dell'adolescenza, IRCCS Ospedale San Raffaele, Milano
- **Manuela Seia**,
Biologa, Laboratorio di Genetica Medica Fondazione Ca' Granda
- **Edgardo Somigliana**,
Ginecologo, UOSD Procreazione Medicalmente Assistita, Fondazione Ca' Granda
- **Gaia Silibello**,
Psicologa, UONPIA - Unità Operativa di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, Fondazione Ca' Granda
- **Anna Spada**,
Già Direttore, U.O. Endocrinologia e Malattie Metaboliche Fondazione Ca' Granda
- **Paola Vizziello**,
Neuropsichiatra, UONPIA - Unità Operativa di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, Fondazione Ca' Granda
- **Laura Zampini**,
Psicologa, Dipartimento di Psicologia, Università degli Studi di Milano-Bicocca

SEGRETERIA SCIENTIFICA:

Faustina Lalatta
medico genetista, Fondazione Ca' Granda,
02/5503.2321
faustina.lalatta@policlinico.mi.it

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA:

Sportello Malattie Rare,
Fondazione Ca' Granda,
02/5503.2368
sportello.malattierare@policlinico.mi.it

ACCREDITAMENTO 5.6 ECM RICHIESTO PER:

medici, psicologi, biologi, infermieri,
infermieri pediatrici, ostetriche, terapisti della neuro
e psico-motricità dell'età evolutiva, logopedisti

MODALITÀ DI ISCRIZIONE:

Iscrizioni attraverso il portale:
<http://tom.policlinico.mi.it>