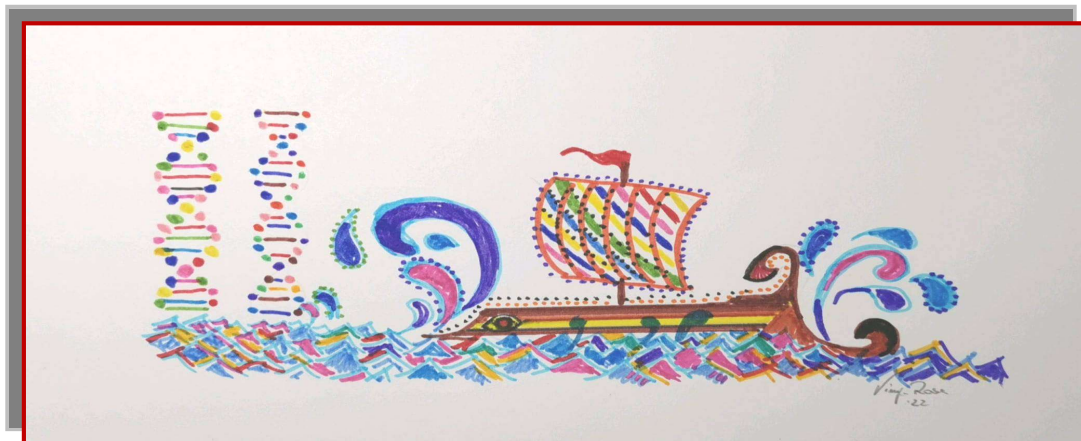




SIMGePeD

Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite

Società affiliata SIP



...per seguir virtute e canoscenza...

XV Congresso Nazionale SIMGePeD

Roma 1-3 dicembre 2022

Best Western Plus Hotel Universo

Via Principe Amedeo 5b – Roma

Responsabile Scientifico

Prof. Giuseppe Zampino

L'evento è stato accreditato per tutte le figure medico sanitarie (9,8 crediti formativi ECM)



SIMGePeD

Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite

Società affiliata SIP

FACULTY

Andria Generoso, Napoli
Bedeschi Maria Francesca, Milano
Cafiero Giulietta, Roma
Celli Mauro, Roma
D'Arrigo Stefano, Milano
Della Monica Matteo, Firenze
De Rose Cristina, Roma
Ferrero Giovanbattista, Torino
Garavelli Livia, Reggio Emilia
Giorgio Elisa, Pavia
Iannacone Domenico, Roma
Leoni Chiara, Roma
Macchiaiolo Marina, Roma
Malamisura Monica, Roma
Mazzoni Elisa, Bologna
Memo Luigi, Venezia
Novelli Giuseppe, Roma
Pavone Martino, Roma
Qaddourah Mustafa, Roma
Romano Luigi, Anguillara (RM)
Santoro Lucia, Ancona
Scarano Gioacchino, Benevento
Scopinaro Annalisa, Firenze
Sessa Marco, Milano
Tarani Luigi, Roma
Vancini Alessandra, Bologna

Bartuli Andrea, Roma
Bruni Oliviero, Roma
Castori Marco, S. Giovanni Rotondo
Corsello Antonio, Roma
De Angelis Paola, Roma
Digilio Cristina, Roma
Di Porto Ariel, Roma
Fischetto Rita, Bari
Gasparini Paolo, Trieste
Gonfiantini Michaela Veronika, Roma
Iughetti Lorenzo, Modena
Locatelli Franco, Roma
Maitz Silvia, Monza
Mariani Milena, Como
Melis Daniela, Salerno
Mercuri Eugenio, Roma
Onesimo Roberta, Roma
Pessina Adriano, Milano
Resta Nicoletta, Bari
Salata Michele, Roma
Scarano Emanuela, Bologna
Scarpa Maurizio, Udine
Selicorni Angelo, Como
Spinsanti Sandro, Roma
Tartaglia Marco, Roma
Zampino Giuseppe, Roma



SIMGePeD

Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite

Società affiliata SIP

PROGRAMMA

GIOVEDÌ 1 Dicembre

14.00 *Saluti di Benvenuto*

14.30 - 15.30 **Il Confronto**

Tavola rotonda: Il bambino malformato errore della creazione?

Ariel Di Porto, Mustafa Qaddourah, Luigi Romano

15.30 - 16.30 **La Scoperta**

Moderatori: Generoso Andria - Marco Tartaglia

15.30 **Ho scoperto ... Importante scoperta genetica** - *Elisa Giorgio*

15.50 **Ho trovato ... Importante scoperta di terapia** - *Eugenio Mercuri*

16.10 **Ho compreso ... Il ruolo del paziente** - *Annalisa Scopinaro (UNIAMO)*

16.30 – 17.00 *Coffee Break*

17.00 - 18.30 **La Riflessione**

Tavola rotonda: La medicina Personalizzata nelle Malattie Rare

Moderatori: Mario Giuffrè, Franco Locatelli

17.00 **Il paziente come persona e come figlio** - *Adriano Pessina*

17.20 **La stratificazione (Gruppi/Sottogruppi/Singolo paziente)** - *Maurizio Scarpa*

17.40 **Precision Health: convergenza tra genomica ed ambiente** - *Giuseppe Novelli*

18.00 **L'ordito e la trama: la tessitura del rapporto clinico** - *Sandro Spinsanti*

18.30 - 20.00 ASSEMBLEA dei SOCI

VENERDÌ 2 Dicembre

09.00 - 11.00 **L'Approfondimento**

Moderatori: Andrea Bartuli, Emanuela Scarano

09.00 *Henri de Toulouse-Lautrec* - *Matteo della Monica*

09.07 **Le malattie genetiche del metabolismo osseo** – *Michaela Veronika Gonfiantini*

09.37 *Ludwig van Beethoven* - *Giuseppe Zampino*

09.45 **Le sordità genetiche** - *Paolo Gasparini*

10.15 *Fernando Botero* - *Matteo della Monica*

10.22 **Le obesità sindromiche e le obesità genetiche** – *Lorenzo Iughetti*

11.00 - 11.30 *Coffee Break*

11.30 - 13.30 **L'Approfondimento**

Moderatori: Stefano D'Arrigo, Michele Salata

Segreteria Organizzativa e

Provider ECM n. 3282

segreteria.simgeped@alfafcm.com



SIMGePeD

Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite

Società affiliata SIP

11.30 *Johann Sebastian Bach - Giuseppe Zampino*

11.37 **I disordini del sonno** – *Oliviero Bruni*

12.07 *Pablo Picasso - Matteo Della Monica*

12.15 **Le MTORpatie** – *Nicoletta Resta*

12.45 *Frida Kahlo - Giuseppe Zampino*

12.52 **Il dolore come individuarlo e come gestirlo nel bambino con disabilità** – *Elisa Mazzoni*

13.30 - 14.30 *Lunch Session Sponsorizzata*

15.00 - 16.00 L'Esperienza

Moderatori: Lucia Santoro, Alessandra Vancini

15.00 **La mia storia: paziente – vivere con una malattia disabilitante** - *Marco Sessa*

15.15 **La mia storia: famiglia – la sostenibilità** - *Giulietta Cafiero*

15.30 **La mia storia: medico – essere prossimi** - *Angelo Selicorni*

15.45 **La mia storia: politico – il bene comune (la politica e i più fragili)**

16.30 - 19.00 La Pratica Clinica - I casi della Vita

Moderatori: Livia Garavelli, Gioacchino Scarano

SABATO 3 Dicembre

08.30 - 19.00 SINDROMIC GAMES

BENVENUTO

Gioco a squadre determinate dal caso riservato ai medici in formazione di Pediatria, Genetica, Neuropsichiatria Infantile per 60 specializzandi

8.30 ISCRIZIONI, SPIEGAZIONE DEL GIOCO e SORTEGGIO SQUADRE

SINDROMOLOGIA

Moderatori: Rita Fischetto – Luigi Memo

9.00 - 10.00

Prima parte: Semeiotica Dismorfologica

Semeiologia del cranio, del volto (occhi, naso, bocca, denti, orecchie), degli arti, della cute - *Maria Francesca Bedeschi, Luigi Tarani*

10.00 - 11.00

Seconda parte: Alberi Genealogici, Anamnesi, Esami Genetici

La raccolta dei dati anamnestici e la costruzione degli alberi genealogici - *Giovanni Battista Ferrero*

Quali esami genetici richiedere e come interpretarli - *Marco Castori*



SIMGePeD

Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite

Società affiliata SIP

11.00 - 12.00

Terza parte: 10 quadri sindromici

Down, Neurofibromatosi, Glicogenosi, Ehlers Danlos, Gaucher/ASMD - *Daniela Melis*
Williams, Velocardiofaciale, Kabuki, Prader Willi, Angelmann - *Cristina Digilio*

12.00 - 13.00

Quarta parte: 10 quadri sindromici

Noonan, PROS/Proteus, CHARGE, Smith Magenis, Acondroplasia - *Chiara Leoni*
Wolf-Hirschhorn, Pallister Killian, Cornelia de Lange, Beckwith-Wiedemann, Silver Russell – *Silvia Maitz*

13.00 - 13.30 TELEVOTO a cura di Milena Mariani e Silvia Maitz

13.30 - 13.45 Assemblaggio delle Squadre

14.00 - 15.00 *Lunch Session Sponsorizzata*

La PEDIATRIA della DISABILITA'

Moderatori: Mauro Celli - Antonio Corsello

15.00 - 15.30 **Gestione e coordinamento**

La presa in carico del bambino con disabilità, problematiche fondamentali - *Marina Macchiaiolo*

15.30 - 16.15 **Respirazione e device respiratori**

Indicazione alla CPAP, indicazione alla NIV - *Martino Pavone*
Indicazione alla tracheostomia - *Cristina De Rose*

16.15 - 17.00 **Gastronutrizione e device**

Indicazione alla nutrizione enterale - *Roberta Onesimo*
Indicazione alla PEG, PJI, Nissen - *Paola De Angelis*

17.00 - 18.00 **PARTE PRATICA**

Risoluzione di problematiche cliniche con utilizzo di manichini.

Postazione respiratoria e cambiare la cannula e risolvere un quesito, in seguito passeranno alla postazione gastroenterologica e mettere un sondino naso-gastrico e risolvere un quesito.

POSTAZIONE RESPIRATORIA/TRACHEO *Cristina De Rose, Martino Pavone*

POSTAZIONE GASTRONUTRIZIONALE/PEG *Monica Malamisura, Roberta Onesimo*

18.00 - 18.30 Risoluzione caso clinico complesso

18.30 - 19.00 Osservazione e rilevazione di errori nella comunicazione

19.15 Proclamazione della Squadra vincitrice