



Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani  
neurologia infantile

*Workshop*

**Le 12 sindromi che ogni pediatra e ogni NPI deve conoscere**

FAD sincrona  
**21, 22, 28, 29 aprile 2021**

*in collaborazione con*

ASST-Lariana Como

**Direttore del corso**

Angelo Selicorni  
Unità Operativa Complessa di Pediatria  
Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile  
ASST-Lariana Como

**Comitato Scientifico**

Angelo Selicorni  
Unità Operativa Complessa di Pediatria  
Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile  
ASST-Lariana Como

Chiara Pantaleoni  
UO Neurologia dello Sviluppo  
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta  
Milano

Giuseppe Zampino  
Dipartimento di Scienza per la Salute della  
Donna e del Bambino e di Sanità Pubblica  
Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS  
Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

**Segreteria Scientifica**

Stefano D'Arrigo e Claudia Ciaccio  
UO Neurologia dello Sviluppo  
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta  
Milano

Paola Cianci e Milena Mariani  
Unità Operativa Complessa di Pediatria  
Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile  
ASST-Lariana Como

**STAFF FONDAZIONE MARIANI****Coordinamento e organizzazione**

Lucia Confalonieri  
Anna Illari  
Marina Denegri

**Informazioni e iscrizioni**

Cristina Giovanola  
Marina Antonioli

**Comunicazione e promozione**

Renata Brizzi  
Samuele Spinelli

<https://www.fondazione-mariani.org/it/e-learning/le-12-sindromi-2021.html>

La conoscenza della storia naturale delle sindromi malformative rappresenta una parte importante del bagaglio culturale del pediatra, genetista clinico o neuropsichiatra infantile soprattutto quando ci si riferisce ad alcune specifiche condizioni la cui prevalenza nella popolazione generale è meno rara delle altre. Per molte di queste, infatti, sono disponibili precise informazioni circa i criteri di sospetto e di diagnosi clinica, il percorso di conferma della diagnosi stessa attraverso specifici test genetici, la storia naturale pediatrica, base essenziale dell'impostazione del follow-up assistenziale, l'evoluzione neuro-cognitiva con la definizione di specifiche peculiarità che possono rappresentare conoscenze preziose per l'impostazione del percorso abilitativo.

Il corso in oggetto si pone come obiettivo di fornire tutte queste informazioni al partecipante attraverso la dinamicità, duttilità e immediatezza dello strumento stesso. A completamento e ulteriore arricchimento delle informazioni che verranno condivise è prevista la produzione di mini interviste a genitori di pazienti affetti per rappresentare anche il punto di vista della famiglia in termini sia di criticità, ma anche di peculiarità e ricchezza dei pazienti con le specifiche condizioni trattate.

## **PROGRAMMA**

**mercoledì 21 aprile 2021**

ore 15

### **• SINDROME DI CORNELIA DE LANGE**

**Testimonianza introduttiva**

Sauro Filippeschi, Pisa - genitore

### **Aspetti diagnostici/genetici**

Milena Mariani, Como

### **Storia naturale clinica**

Angelo Selicorni, Como

### **Aspetti Neuropsichiatrici e riabilitativi**

Paola Francesca Ajmone, Milano

ore 16

### **• SINDROME DI WOLF HIRSHHORN**

**Testimonianza introduttiva**

Alice Cardani, Dairago (MI) - genitore

### **Aspetti diagnostici/genetici**

Silvia Maitz, Monza

### **Storia naturale clinica**

Chiara Fossati, Monza

### **Aspetti Neuropsichiatrici e riabilitativi**

Stefano D'Arrigo, Milano

ore 17

### **• SINDROME CHARGE**

**Testimonianza introduttiva**

Barbara Penzo, Roma - genitore

### **Aspetti diagnostici/genetici**

Giuseppe Zampino, Roma

### **Storia naturale clinica**

Roberta Onesimo, Roma

### **Aspetti Neuropsichiatrici e riabilitativi**

Daniela Ricci, Roma

ore 18

**Chiusura della giornata**

**Giovedì 22 aprile 2021**

ore 15

**• SINDROME DI WILLIAMS**

**Testimonianza introduttiva**

Paolo Ziliani, Piacenza - genitore

**Aspetti diagnostici/genetici**

Milena Mariani, Como

**Storia naturale clinica**

Anita De Paoli, Como

**Aspetti Neuropsichiatrici e riabilitativi**

Stefano D'Arrigo, Milano

ore 16

**• SINDROME DI RUBINSTEIN TAYBI**

**Testimonianza introduttiva**

Tiziana Pizzorno, Avegno (GE) - genitore

**Aspetti diagnostici/genetici**

Silvia Maitz, Monza

**Storia naturale clinica**

Chiara Fossati, Monza

**Aspetti Neuropsichiatrici e riabilitativi**

Paola Francesca Ajmone, Milano

ore 17

**• SINDROME DA MICRODELEZIONE 22q11.2**

**Testimonianza introduttiva**

Giulietta Cafiero, Roma - genitore

**Aspetti diagnostici/genetici**

Yasmin Al Naber, Venezia

**Storia naturale clinica**

Luigi Memo, Venezia

**Aspetti Neuropsichiatrici e riabilitativi**

Fabio Di Fabio, Roma

ore 18

**Chiusura della giornata**

## **Mercoledì 28 aprile 2021**

ore 15

### **• SINDROME KABUKI**

#### **Testimonianza introduttiva**

Sonia D'Ambrosio, Varese - genitore

#### **Aspetti diagnostici/genetici**

Milena Mariani, Como

#### **Storia naturale clinica**

Paola Cianci, Como

#### **Aspetti Neuropsichiatrici e riabilitativi**

Paola Francesca Ajmone, Milano

ore 16

### **• SINDROME DI JOUBERT**

#### **Testimonianza introduttiva**

Charlie Biscuola, Settimo Milanese (MI) - genitore

#### **Aspetti diagnostici/genetici**

Claudia Ciaccio, Milano

#### **Storia naturale clinica**

Silvia Esposito, Milano

#### **Aspetti Neuropsichiatrici e riabilitativi**

Stefano D'Arrigo, Milano

ore 17

### **• SINDROME DI SMITH MAGENIS**

#### **Testimonianza introduttiva**

Ester Montrone, Bologna - genitore

#### **Aspetti diagnostici/genetici**

Marcella Zollino, Roma

#### **Storia naturale clinica**

Roberta Onesimo, Roma

#### **Aspetti Neuropsichiatrici e riabilitativi**

Chiara Veredice, Roma

ore 18

#### **Chiusura della giornata**

**Giovedì 29 aprile 2021**

ore 15

**• SINDROME DI ANGELMANN**

**Testimonianza introduttiva**

Vincenzo Raia, Bergamo - genitore

**Aspetti diagnostici/genetici**

Milena Mariani, Como

**Storia naturale clinica**

Angelo Selicorni, Como

**Aspetti Neuropsichiatrici e riabilitativi**

Stefano D'Arrigo, Milano

ore 16

**• SINDROME DI PRADER WILLI**

**Testimonianza introduttiva**

Roberto Garofalo, Roma - genitore

**Aspetti diagnostici/genetici**

Fiorella Gurrieri, Roma

**Storia naturale clinica**

Antonino Crinò, Roma

**Aspetti Neuropsichiatrici e riabilitativi**

Ilaria Contaldo, Roma

ore 17

**• SINDROME DELL'X FRAGILE**

**Testimonianza introduttiva**

Stefania Ansbacher, Milano - genitore

**Aspetti diagnostici/genetici**

Claudia Ciaccio, Milano

**Storia naturale clinica**

Silvia Esposito, Milano

**Aspetti Neuropsichiatrici e riabilitativi**

Stefano D'Arrigo, Milano

ore 18

**Chiusura del corso**

**Test di apprendimento ECM \***

\*Il test di apprendimento ECM verrà somministrato on line e dovrà essere completato entro 3 giorni dalla fine del corso.

## **RELATORI E MODERATORI**

### **Ajmone Paola Francesca**

Fondazione IRCCS Ca' Granda  
Ospedale Maggiore Policlinico  
Milano

### **Al Naber Yasmin**

Ambulatorio di Genetica Clinica, UOC di Pediatria  
Ospedale San Giovanni e Paolo, Venezia

### **Ansbacher Stefania**

Genitore, Milano

### **Biscuola Charlie**

Genitore, Settimo Milanese (MI)

### **Cafiero Giulietta**

Genitore, Roma

### **Cardani Alice**

Genitore, Dairago (MI)

### **Ciaccio Claudia**

UO Neurologia dello Sviluppo  
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta  
Milano

### **Cianci Paola**

Unità Operativa Complessa di Pediatria  
Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile  
ASST-Lariana Como

### **Contaldo Ilaria**

Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS

### **Crinò Antonino**

Centro Malattie Rare e Difetti Congeniti  
Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS  
Roma

### **D'Ambrosio Sonia**

Genitore, Varese

### **D'Arrigo Stefano**

UO Neurologia dello Sviluppo  
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta  
Milano

### **De Paoli Anita**

Unità Operativa Complessa di Pediatria  
Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile  
ASST-Lariana Como

### **Di Fabio Fabio**

Dipartimento di Neuroscienze Umane, Policlinico Umberto I  
Università La Sapienza, Roma



**Esposito Silvia**

UO Neurologia dello Sviluppo  
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta  
Milano

**Filippeschi Sauro**

Genitore, Pisa

**Fossati Chiara**

UOS Genetica Clinica Pediatrica  
Clinica Pediatrica Fondazione MBBM  
ASST S. Gerardo, Monza

**Garofalo Roberto**

Genitore, Roma

**Gurrieri Fiorella**

Genetica Medica  
Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS  
Roma

**Mariani Milena**

Unità Operativa Complessa di Pediatria  
Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile  
ASST-Lariana Como

**Maitz Silvia**

UOS Genetica Clinica Pediatrica  
Clinica Pediatrica Fondazione MBBM  
ASST S. Gerardo, Monza

**Memo Luigi**

Ambulatorio di Genetica Clinica  
Ospedale San Giovanni e Paolo, Venezia  
e Ospedale San Bortolo, Vicenza

**Montrone Ester**

Genitore, Bologna

**Onesimo Roberta**

UOS Malattie Rare  
Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS  
Roma

**Pantaleoni Chiara**

UO Neurologia dello Sviluppo  
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta  
Milano

**Penzo Barbara**

Genitore, Roma

**Pizzorno Tiziana**

Genitore, Avegno (GE)

**Raia Vincenzo**

Genitore, Bergamo

**Ricci Daniela**

Unità Operativa Neuropsichiatria Infantile  
Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS  
Università Cattolica Sacro Cuore, Roma

**Selicorni Angelo**

Unità Operativa Complessa di Pediatria  
Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile  
ASST-Lariana Como

**Veredice Chiara**

Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS  
Roma

**Zampino Giuseppe**

Centro Malattie Rare e Difetti Congeniti  
Dipartimento della tutela della salute della  
donna, della vita nascente, del bambino e  
dell'adolescente  
Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS

**Ziliani Paolo**

Genitore, Piacenza

**Zollino Marcella**

Università Cattolica Sacro Cuore, Roma

## **Informazioni per i partecipanti**

### **Il corso si svolgerà interamente online (FAD sincrona):**

partecipazione a sessioni formative remote attraverso una piattaforma multimediale dedicata (webinar), fruibile in diretta tramite connessione a internet. La sincronicità della partecipazione prevede il collegamento dei discenti agli orari prestabiliti dal programma formativo e garantisce un buon livello di interazione tra i docenti/moderatori e i discenti i quali possono richiedere di intervenire tramite domande scritte (chat dedicata).

La presenza dei discenti viene rilevata attraverso la registrazione degli accessi alla piattaforma durante le sessioni di formazione.

Il corso verrà registrato e reso disponibile in modalità asincrona nei 3 giorni successivi la fine del corso.

### **Iscrizione e attestato di partecipazione**

Ricordiamo che l'iscrizione comprende:

- la partecipazione alle sessioni del Corso
- il materiale didattico
- l'attestato di partecipazione e la ricevuta di pagamento che saranno reperibili in formato elettronico all'interno del proprio account sul sito [www.fondazione-mariani.org](http://www.fondazione-mariani.org)

### **Obiettivo formativo**

Documentazione clinica, percorsi clinico-assistenziali/diagnostici/riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura.

### **ECM - EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA**

Il Corso è stato accreditato per: Medici, Psicologi, Terapisti occupazionali, Terapisti della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva, Logopedisti, Fisioterapisti, Tecnici di Neurofisiopatologia, Tecnici della Riabilitazione Psichiatrica, Infermieri, Infermieri pediatrici, Educatori professionali e dà diritto a 18 crediti.

Si ricorda che per poter ricevere i crediti è obbligatorio che sia certificata la presenza di partecipazione al 90% delle sessioni e venga compilato il

Il test di apprendimento ECM verrà somministrato online e dovrà essere completato entro 3 giorni dalla fine del corso. Ogni partecipante avrà a disposizione 5 tentativi con doppia randomizzazione (dopo ogni tentativo l'ordine di presentazione delle domande verrà modificato automaticamente). Ai fini dell'ottenimento dei crediti l'esito dovrà essere superiore al 75%.

### **Modifiche al programma**

La Fondazione Mariani si riserva il diritto di modificare il programma per esigenze scientifiche o organizzative.