

Società
Italiana
Malattie
Genetiche
Pediatriche
Disabilità Congenite



SIMGePeD

in collaborazione con:

ABC - ACP - AFaDOC - AIBWS - Aldel22 - AIG - AINP - AIPD
AISAc - AISIA - AISiWH - AISMME - AISMo - AISP - AISW
AMEGEP - ANF - ANVCdL - APeC - APECEMAD - APEL - APW
ASCMR - ASD Campania - Ass. CAH - CeVEAS - Cometa ASMME
CoRERH - Cresc.i - DiStuRi-FIMP - Echidna - EDSA - Famiglie SMA
Fondazione Mariani - FGSFM - FIMP - GASBI - GISdG - IDEAS
IRIS - MRS - ONSP - OrSA - Raggiungere - SiCuPP - SIEDP - SIMA
SIN - SINP - SINPIA - SIOH - SIOI - SIP - SIPPS - SISMME - UMAR

Convegni

in contemporanea

con il patrocinio del Ministero della Salute



17 e 24
Novembre
2007

**Assistenza, formazione e ricerca
nelle malattie genetiche e/o disabilità
ad elevata complessità assistenziale
in età evolutiva.**

Riflessioni, proposte ed impegni

Segreterie scientifico-organizzative

- **Roma** Pierpaolo Mastroiacovo (icbd@icbd.org)
- **Calabria** Daniela Concolino (dconcolino@unicz.it),
Pietro Strisciuglio (pstrisciuglio@unicz.it)
- **Campania** Generoso Andria (andria@unina.it)
- **Emilia Romagna** Dante Baronciani (d.baronciani@ausl.mo.it),
Sergio Bernasconi (sbernasconi@ao.pr.it),
Guido Cocchi (cocchi@med.unibo.it),
Cristina Dieci (info@gasbi.it)
- **Lazio** Giulietta Cafiero (gvcafiero@yahoo.it),
Marco Cappa (cappa@opbg.net),
Anna Contardi (annacontardi@aipd.it),
Laura Reali (ellereali@libero.it)
- **Liguria** Eugenio Bonioli (ebonioli@unige.it),
Amnon Cohen (a.cohen@asl2.liguria.it),
Giorgio Conforti (ykconfo@tin.it),
Alberto Ferrando (aferrand@fastwebnet.it),
Giuseppe Trucchi (g.trucchi2@asl1.liguria.it)
- **Lombardia** Antonella Costantino (tonicost@fastwebnet.it),
Angelo Selicorni (ambulatorio@gencli.it),
Donatella Sessa (aisacass@aisac.it),
Maria Cristina Tischer (mctischer@hotmail.com)
- **Marche** Orazio Gabrielli (o.gabrielli@mercurio.it)
- **Piemonte** Margherita Cirillo Silengo (margherita.cirillosilengo@unito.it),
Giovanni Battista Ferrero (giovannibattista.ferrero@unito.it),
Claudio Fabris (claudio.fabris@unito.it)
- **Puglia** AMEGEP Domenico Campanella (info@amegepdomenicocampanella.it),
Rita Fischetto (rfischetto@libero.it)
- **Sardegna** Loredana Boccone (lboccone@mcweb.unica.it)
- **Sicilia** Giovanni Corsello (giocors@tiscalinet.it),
Maria Piccione (piccionemaria@libero.it),
Raffaella Malandrino (raffaelmat@libero.it)
- **Toscana** Agatino Battaglia (agatino.battaglia@inpe.unipi.it)
- **Veneto** Michele Gangemi (migangem@tin.it),
Fabrizio Fusco (fuscosam1@tin.it),
Luigi Memo (lmemo@ulss.tv.it)
- **ONSP** Silvia Di Michele (onspediatria@hotmail.com)

Società Scientifiche ed Associazioni di Pazienti e/o di Famiglie

| Sigla | Denominazione | Sito web |
|-----------------------------------|--|--|
| ABC | Associazione Bambini Cri du Chat | www.criduchat.it |
| ACP | Associazione Culturale Pediatri | www.acp.it |
| AFaDOC | Associazione Famiglie Soggetti con Deficit Ormone Crescita ed altre Patologie | www.afadoc.it |
| AIBWS | Associazione Italiana Sindrome di Beckwith-Wiedemann | www.aibws.org |
| Aidel22 | Associazione Italiana Delezione Cromosoma 22 | www.aidel22.it |
| AIG | Associazione Italiana Gaucher | www.gaucheritalia.org |
| AINP | Associazione Italiana Niemann Pick | www.niemannpick.org |
| AIPD | Associazione Italiana Persone Down | www.aipd.it |
| AISAc | Associazione per l'Informazione e lo Studio dell'Acondroplasia | www.aisac.it |
| AISIA | Associazione Italiana Sindrome Insensibilità Androgeni | www.sindromedimorris.org |
| AISIWH | Associazione Italiana Sindrome di Wolf Hirshhorn | www.aisiwh.it |
| AISMME | Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie | www.aismme.org |
| AISMo | Associazione Italiana Sindrome di Moebius | www.moebius-italia.it |
| AISP | Associazione Italiana Sindrome di Poland | www.sindromedipoland.org |
| AISW | Associazione Italiana Sindrome di Williams | www.sindromediwilliams.org |
| AMEGEP Domenico Campanella | Associazione Malattie Metaboliche e Genetiche Puglia Domenico Campanella | www.amegepdomenicocampanella.it |
| ANF | Associazione Neurofibromatosi | www.neurofibromatosi.org |
| ANVCdL | Associazione Nazionale di Volontariato Sindrome Cornelia de Lange | www.corneliadelange.org |
| APeC | Associazione Pediatria di Comunità | www.associazionepediatriacomunita.it |
| APECEMAD | Associazione Pediatri Cefalù e Madonie | |
| APEL | Associazione Pediatri Extraospedalieri Liguri | www.apel-pediatri.it |
| APW | Federazione delle Associazioni per l' Aiuto ai Soggetti con la Sindrome di Prader-Willi e le loro Famiglie | www.praderwilli.it |
| ASCMR | Associazione Sindrome di Crisponi e Malattie Rare | www.sindromedicrisponi.it |
| ASD Campania | Associazione Sindrome di Down della Regione Campania | www.downneapolis.it |
| Ass. CAH | Associazione Sindrome Adreno Genitale – SAG | www.cahonlus.it |
| CeVEAS | Centro per la Valutazione dell Efficacia dell Assistenza Sanitaria | www.ceveas.it |
| Cometa ASMME | Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie | www.cometaasmme.org |
| CoRERH | Coordinamento Regionale Ligure Enti Riabilitazione Handicap | www.corerh.it |
| Cresc.i | Associazione Cresc.i | www.cresc.i |
| DiStuRi-FIMP | Divisione Studi e Ricerche-Palermo | www.fimppalermo.org |
| Echidna | Auto aiuto-silenzio interrotto | www.webst.it/echidna |
| EDSA | European Down Syndrome Association | www.edsa.info |

Società Scientifiche ed Associazioni di Pazienti e/o di Famiglie

| Sigla | Denominazione | Sito web |
|---------------------------|--|--|
| Famiglie SMA | Famiglie Atrofia Muscolare Spinale | www.famigliesma.org |
| Fondazione Mariani | Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani | www.fondazione-mariani.org |
| FGSFM | FG Syndrome Family Alliance | www.fg-syndrome.org |
| FIMP | Federazione Italiana Medici Pediatri | www.fimp.org |
| GASBI | Genitori Associati Spina Bifida Italia | www.gasbi.it |
| GISdG | Gruppo Italiano Sindrome di Goldenhar | www.goldenhar.it |
| IDEAS | Isodicentric 15, Sezione Italiana | www.idic15.org |
| IRIS | Associazione Siciliana Malattie Ereditarie Metaboliche | |
| MRS | Malattie Rare Sardegna | www.malattieraresardegna.it |
| ONSP | Osservatorio Nazionale Specializzandi Pediatria | www.onsp.it |
| OrSA | Organizzazione Sindrome di Angelman | www.sindromediangelman.org |
| Raggiungere | Associazione Italiana per Bambini con Malformazioni agli Arti | www.raggiungere.it |
| SICuPP | Società Italiana delle Cure Primarie Pediatriche | www.sip.it |
| SIEDP | Società Italiana Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica | www.siedp.it |
| SIMA | Società Italiana Medicina dell'Adolescenza | www.sima-magam.org |
| SIN | Società Italiana di Neonatologia | www.neonatologia.it |
| SINP | Società Italiana Neurologia Pediatrica | www.sip.it |
| SINPIA | Società Italiana di Neuro-Psichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza | www.sinpia.eu |
| SIOH | Società Italiana Odontostomatologia Handicap | www.sioh.it |
| SIOI | Società Italiana Odontoiatria Infantile | www.infodent.it/sioi |
| SIP | Società Italiana di Pediatria | www.sip.it |
| SIPPS | Società Italiana Pediatria Preventiva e Sociale | www.sipps.it |
| SISMME | Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie | www.sismme.it |
| UMAR | Unione Malattie Rare | www.umaronlus.org |

Presentazione

La SIMGePeD - Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite, è una società scientifica affiliata alla SIP - Società Italiana di Pediatria, fondata nel Settembre 2006, con lo scopo di promuovere la più corretta assistenza ai bambini ed adolescenti con malattie genetiche pediatriche e disabilità congenite sia proponendo e sperimentando nuovi modelli assistenziali, sia promuovendo la ricerca clinica e la formazione. Soci di questa nuova società sono tutti i professionisti delle varie branche della medicina che si occupano di disabilità genetiche in età evolutiva (tutte malattie rare) ai vari livelli socio-sanitari, compresi i genitori e i pazienti stessi che ricoprono un ruolo direttivo nelle numerose associazioni di volontariato.

Le varie discipline della medicina, tra cui la genetica, la neuropsichiatria infantile e la pediatria, hanno notevolmente contribuito negli ultimi anni a comprendere meglio le condizioni genetiche che possono causare una disabilità fisica o cognitiva. Sono stati raggiunti importanti traguardi nel campo delle possibilità diagnostiche e di trattamento. Ma si può fare di più. Nel futuro è necessario integrare meglio le varie attività assistenziali; è indispensabile promuovere una ricerca clinica in grado di individuare quali siano i trattamenti più appropriati (anche sintomatici) nelle numerosissime specifiche condizioni; è necessario promuovere un'approfondita formazione in questo campo nei vari settori perché nessun medico si trovi spaesato di fronte a condizioni così rare; è indispensabile in una parola sola promuovere una cultura di "salute ottimale" in tutti i bambini e adolescenti con una disabilità su base genetica o comunque congenita, senza distinzione alcuna. La salute, intesa come completa capacità di esprimere il proprio potenziale biologico e culturale, è un diritto inalienabile che può e deve essere raggiunto da ogni cittadino, anche se definito disabile per motivi classificativi o amministrativi. Focalizzare l'attenzione di tutti noi sull'età evolutiva è il miglior investimento possibile.

Anche nel campo di malattie rare, come le disabilità su base genetica ad elevata complessità assistenziale, è possibile e necessario promuovere una cultura della salute nel proprio territorio, utilizzando tutte le risorse già disponibili che attendono solo di essere potenziate e messe in una rete interattiva efficace e realizzabile.

La riflessione proposta nei 13 Convegni qui presentati intende essere la testimonianza concreta di tutti i partecipanti per un futuro sempre migliore con due obiettivi principali:

- ✓ riflettere "sul campo", in ogni regione italiana, sui bisogni assistenziali, di ricerca e formazione, necessari nel campo delle malattie genetiche e/o disabilità congenite ad elevata complessità assistenziale;
- ✓ analizzare le proposte operative che a breve e medio termine, a livello nazionale e regionale, possono migliorare significativamente l'assistenza ai bambini ed adolescenti con malattie genetiche e disabilità ad elevata complessità assistenziale e alle loro famiglie, sia nei presidi ospedalieri di riferimento sia nelle varie realtà socio-sanitarie territoriali.

Nel corso dei vari incontri verranno approfonditi i temi espressi nel documento intersocietario "**Proposta di un modello assistenziale per bambini e adolescenti con malattie genetiche o disabilità congenite ad elevata complessità assistenziale e per le loro famiglie**". Si raccomanda a tutti i partecipanti di aver presente questo documento reperibile sui siti web: www.icbd.org/documenti/modelloAssistenzialeCond.doc; www.sinpia.eu/documenti/index/get/last; www.sip.it/affiliate/home/page/news

ROMA
17 Novembre 2007
8:30 - 13:30
Protomoteca del Comune di Roma
Campidoglio

- 8:30** **Registrazione**
- 9:30** **Introduzione** *Walter Veltroni*
- 10:00** **Il modello assistenziale intersocietario per bambini/adolescenti con malattie genetiche e/o disabilità congenite** *Pierpaolo Mastroiacovo*
- 10:15** **Tavola Rotonda** Moderatori *Rossella Castelnuovo e Pierpaolo Mastroiacovo*
Analisi dei principi di riferimento contenuti nel documento sul modello assistenziale intersocietario
Intervengono:
Giulietta Angelelli Cafiero, Marco Cappa, Anna Contardi, Carlo Dionisi-Vici, Marzia Duse, Giovanni Neri, Laura Reali, Pier Luigi Tucci
- 11:00** **Intervallo**
- 11:15** **Tavola Rotonda** Moderatori *Rossella Castelnuovo e Antonella Costantino*
Fattibilità del modello assistenziale intersocietario
Intervengono:
Augusto Battaglia, Maura Cossutta, Francesco Girgenti, Donato Greco, Tommaso Langiano, Antonio Palma, Marica Pane, Irene Sarti
- 12:15** **Discussione generale** Moderatori *Rossella Castelnuovo, Antonella Costantino, Pierpaolo Mastroiacovo*
- 13:00** **Considerazioni conclusive**

Partecipanti:

- **Giulietta Angelelli Cafiero**, Presidente Aidel 22 Onlus, Roma
- **Augusto Battaglia**, Assessore alla Sanità, Regione Lazio
- **Marco Cappa**, Responsabile UOC Endocrinologia Dipartimento di Medicina Pediatrica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
- **Rossella Castelnuevo**, Giornalista Scientifica, Roma
- **Anna Contardi**, Coordinatrice Attività AIPD, Roma
- **Maura Cossutta**, Consigliere del Ministro della Salute
- **Antonella Costantino**, Neuropsichiatra Infantile, Fondazione IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico Mangiagalli e Regina Elena, Consiglio Direttivo SINPIA, Milano
- **Carlo Dionisi-Vici**, Responsabile Diagnostica di Laboratorio delle Malattie Metaboliche UO di Patologia Metabolica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
- **Marzia Duse**, Professore Ordinario Dipartimento di Pediatria, Università degli Studi di Roma “La Sapienza”, Roma
- **Francesco Girgenti**, Preside, Liceo Ginnasio Statale Eugenio Montale, Roma
- **Donato Greco**, Capo del Dipartimento della Prevenzione e della Comunicazione del Ministero della Salute, Direttore Operativo del Centro per la Prevenzione e il Controllo delle Malattie (CCM), Ministero della Salute
- **Tommaso Langiano**, Direttore Sanitario, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
- **Pierpaolo Mastroiacovo**, Professore di Pediatria, Direttore Alessandra Lisi International Centre on Birth Defects, Presidente SIMGePeD, Roma
- **Giovanni Neri**, Direttore Istituto di Genetica Medica, Università Cattolica del S. Cuore, Roma
- **Antonio Palma**, Pediatra di Famiglia e Segretario FIMP Lazio, Consigliere SIP, Roma
- **Marica Pane**, Cattedra di Neuropsichiatria Infantile, Università Cattolica del S. Cuore, Roma
- **Laura Reali**, Pediatra di Famiglia, Consigliere ACP, Roma
- **Irene Sarti**, Direttore Struttura Complessa TSMREE ASL Roma B, Consulente NPIA Assessore Sanità Regione Lazio, SSEOS SINPIA, Roma
- **Pier Luigi Tucci**, Pediatra di Famiglia, Presidente SICuPP, Firenze
- **Walter Veltroni**, Sindaco, Comune di Roma

Verrà rispettata la massima puntualità Registrazione

Sintesi del modello assistenziale intersocietario

Obiettivo generale

Promuovere la salute globale del bambino e della sua famiglia, per porre le basi di una vita da adulto la più autonoma possibile, compatibilmente con le problematiche biomediche presenti, e che sia:

- integrata con le risorse territoriali,
- in grado di ridurre gli accessi in ospedale,
- centrata sulla famiglia e condivisa con essa,
- basata su un chiaro progetto assistenziale
- gestita da due *patient manager* esplicitati: uno presso il centro di riferimento e l'altro sul territorio

I principi di base

- Ogni bambino ha diritto ad un'assistenza globale pediatrica, a prescindere dalla rarità della sua condizione,
- La famiglia ha diritto a :
 - conoscere nei dettagli le caratteristiche della condizione patologica del proprio figlio e tutte le risorse che possono alleviarla
 - ricevere un'assistenza speciale per superare i momenti di crisi
 - partecipare consapevolmente a tutte le decisioni che riguardano il proprio figlio

Le strutture

- Centri di riferimento per diagnosi e follow-up per le varie specifiche patologie
 - Collegati in rete tra di loro, secondo il modello "Hub & Spoke (mozzo e raggi)", a funzione variabile, in base al tipo di malattia;
 - In ogni centro uno o più *patient manager*, responsabili della "salute globale" del bambino e della sua famiglia
- Servizi specialistici territoriali per problemi trasversali (es.: servizio di neuropsichiatria infantile territoriale o di riabilitazione)
- Pediatria di famiglia, di comunità e medicina generale di base
 - Strettamente collegati con i centri riferimento
 - Pediatri di famiglia identificati come *patient manager* sul territorio, preferibilmente e quando possibile
- Capitale sociale territoriale : associazioni di genitori, scuola, organizzazioni per il tempo libero
- Previdenze e facilitazioni fornite dagli enti locali

Gli strumenti

- Progetto assistenziale individuale, programmato in collaborazione tra centro di riferimento e territorio secondo le migliori evidenze disponibili (es.: linee guida, protocolli assistenziali concordati, esperienze sul campo)
- Libretto sanitario, possibilmente computerizzato, con scopi di registrazione e valutazione
- Centro assistenza disabilità o analoga struttura o potenziamento delle risorse umane in ogni centro di riferimento (competenze di psicologia, assistenza sociale, pediatria generale e segreteria) come "cemento" tra centro e territorio
- Stretto contatto tra centro di riferimento, servizi specialistici territoriali, pediatra/medico di famiglia, utilizzando occasioni di incontro interpersonali e quando necessario i moderni strumenti telematici
- Corsi di aggiornamento o altre occasioni di formazione dei professionisti e delle associazioni di genitori (anche a distanza)

Convegni ed Iniziative Regionali



14 Convegni con circa 200 relatori

56 Società Scientifiche o Associazioni di
Pazienti/Genitori coinvolte

CALABRIA – CATANZARO

17 Novembre 2007

8:30 - 13:30

Aula G - Livello3 - Edificio Giuridico-Economico
Campus Universitario - Germaneto

8:30 **Registrazione**

Relazioni Introduttive Moderatore *Pietro Strisciuglio*

9:00 **Presentazione del documento intersocietario sul modello
assistenziale** *Daniela Concolino*

9:30 **Presupposti legislativi e loro attuazione in Regione Calabria**
Giacomino Brancati

10:00 **Documento e ... esperienze a confronto:**

- **Riabilitazione nutrizionale** *Antonino Tedeschi*
- **Assistenza integrata al paziente con fibrosi cistica**
Giuseppe Tuccio
- **Odontoiatria per pazienti con disabilità** *Eugenio
Raimondo*

10:30 **Intervallo**

10:45 **Tavola Rotonda** Moderatori *Pietro Melia e Pietro Strisciuglio*
**Modello assistenziale: problematiche e difficoltà rispetto
alla sua fattibilità**

Intervengono:

*Domenico Capomolla; Salvatore Grotteria, Gianpaolo
De Luca, Francesco Mammi, Rosa Marotta, Domenico
Posterino, Gianfranco Scarpelli*

12:30 **Progetto di lavoro ed appuntamenti per il futuro**

13:00 **Conclusioni** *Doris Lo Moro*

Partecipanti:

- ***Giacomino Brancati***, Dirigente di Settore, Dipartimento Tutela della Salute, Assessorato alla Sanità, Regione Calabria
- ***Domenico Capomolla***, Pediatra di Famiglia, Referente Regionale ACP
- ***Daniela Concolino***, Ricercatore di Pediatria, Università “Magna Graecia” di Catanzaro
- ***Gianpaolo De Luca***, Pediatra di Famiglia, Segretario Regionale CIPE
- ***Salvatore Grotteria***, Pediatra di Famiglia, Segretario Regionale FIMP
- ***Doris Lo Moro***, Assessore Regionale alla Sanità, Regione Calabria
- ***Francesco Mammi***, Primario Pediatria Ospedale di Locri, Presidente SIP Calabria
- ***Rosa Marotta***, Ricercatore di Neuropsichiatria Infantile, Università “Magna Graecia” di Catanzaro
- ***Pietro Melia***, Giornalista RAI
- ***Domenico Posterino***, Presidente Associazione per l’Aiuto ai Soggetti con la Sindrome di Prader-Willi e le loro Famiglie, Sezione Calabria
- ***Eugenio Raimondo***, Direttore Servizio Odontoiatria Speciale, Ospedale di Cetraro, Presidente della SIOH, Sezione Calabria
- ***Gianfranco Scarpelli***, Primario Neonatologia di Cosenza, Presidente SIN Calabria
- ***Pietro Strisciuglio***, Professore Ordinario di Pediatria, Università “Federico II” di Napoli
- ***Antonino Tedeschi***, Primario Pediatria, Ospedale Reggio Calabria
- ***Giuseppe Tuccio***, Dirigente Medico, Centro Regionale Fibrosi Cistica, Ospedale di Soverato

CAMPANIA – SALERNO

17 Novembre 2007

9:00 - 13:00

Grand Hotel Salerno - Via Lungomare C. Tafuri, 1
In collaborazione con la Società Italiana
di Pediatria - Sezione Campania

9:00 Relazioni Introduttive

Presidente *Salvatore Auricchio*

Moderatori *Gioacchino Scarano e Roberto Del Gado*

- **I programmi dell'Assessorato alla Sanità (malattie rare, disabilità e malattie croniche)** *Renato Pizzuti*
- **Il modello assistenziale intersocietario** *Generoso Andria*
- **Lettura. La terapia genica: principi e applicazioni a malattie pediatriche** *Alberto Auricchio*

10:30 Intervallo

11:00 Tavola Rotonda Moderatori *Generoso Andria e Fulvio Esposito*
Considerazioni finali, proposte e impegni

Intervengono:

Bruno Buonanno, Antonio Campa, Claudio Cigliano, Antonio Gambacorta, Sergio Lodato, Michele Miraglia Del Giudice, Giuseppe Parisi, Adriano Tedeschi, Fulvio Turrà

- I dati epidemiologici, inclusi quelli sulla migrazione sanitaria
- Le valutazioni dei pediatri di famiglia e ospedalieri
- Il punto di vista delle Associazioni di famiglie
- Le proposte
- Gli impegni della Sanità regionale per una risposta assistenziale adeguata
- Discussione generale e considerazioni conclusive

Partecipanti:

- **Generoso Andria**, Direttore Dipartimento Clinico di Pediatria, Università Federico II, Napoli, Vicepresidente SIMGePeD, Presidente SIP Campania
- **Alberto Auricchio**, Professore Associato di Genetica Medica, Università Federico II, Napoli, Telethon Institute of Genetics and Medicine, Napoli
- **Salvatore Auricchio**, Direttore Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università Federico II, Napoli
- **Bruno Buonanno**, Giornalista Scientifico del “Mattino”, Napoli
- **Antonio Campa**, Responsabile Pediatria d’Urgenza, AO Santobono-Pausilipon, Napoli
- **Claudio Cigliano**, Vicepresidente UMAR, Napoli
- **Roberto Del Gado**, Professore Associato di Pediatria, Dipartimento di Pediatria “F. Fede”, Seconda Università di Napoli
- **Fulvio Esposito**, Responsabile Broncopneumologia Pediatrica, AO Santobono-Pausilipon, Napoli
- **Antonio Gambacorta**, Coordinatore Area Assistenza Sanitaria, Assessorato alla Sanità, Regione Campania
- **Sergio Lodato**, Responsabile SO Analisi e Monitoraggio, Agenzia Regionale Sanitaria, Regione Campania
- **Michele Miraglia del Giudice**, Dipartimento di Pediatria “F. Fede”, Seconda Università di Napoli e Vicepresidente SIP Campania
- **Giuseppe Parisi**, Responsabile UOC Pediatria, Ospedale Rizzoli, Lacco Ameno
- **Renato Pizzuti**, Dirigente Settore Assistenza Ospedaliera, Assessorato alla Sanità, Regione Campania
- **Gioacchino Scarano**, Responsabile UO Genetica Medica, AO “Gaetano Rummo”, Benevento
- **Adriano Tedeschi**, Presidente ASD Campania
- **Fulvio Turrà**, Pediatra di Famiglia, Vicesegretario Provinciale FIMP, Napoli

EMILIA-ROMAGNA – BOLOGNA

17 Novembre 2007

8:30 - 13:30

Sala Auditorium - Regione Emilia Romagna
Viale A. Moro, 18

- 8:30** **Registrazione**
- 9:00** **Introduzione** *Augusto Cavina*
- 9.30** **Il modello assistenziale intersocietario per bambini/adolescenti con malattie genetiche e/o disabilità congenite** *Guido Cocchi*
- 10:00** **Tavola Rotonda** Moderatori *Guido Cocchi e Gerardo Bombonato*
Analisi dei principi di riferimento contenuti nel documento sul modello assistenziale intersocietario
Intervengono:
Antonella Cersosimo, Paola Dallacasa Vincenzo De Sanctis, Cristina Dieci, Cinzia Magnani, Laura Mazzanti, Franco Nardocci
- 11:00** **Intervallo**
- 11:15** **Tavola Rotonda** Moderatori *Dante Baronciani e Gerardo Bombonato*
Fattibilità del modello assistenziale intersocietario
Intervengono:
Sandro Balestrazzi, Sergio Bernasconi, Gian Carlo Biasini, Massimo Farneti, Maria Luisa Marcaccio, Kyriakoula Petropulacos
- 12:15** **Discussione generale** Moderatori *Dante Baronciani e Gerardo Bombonato*
- 13:00** **Considerazioni conclusive** *Tiziano Tagliani*

Partecipanti:

- **Sandro Balestrazzi**, Segretario FIMP Emilia-Romagna
- **Dante Baronciani**, Neonatologo, CeVEAS, Modena
- **Sergio Bernasconi**, Direttore Dipartimento dell'Età Evolutiva, Università di Parma, Consigliere SIMGePeD
- **Gian Carlo Biasini**, Presidente CBS, Centro Salute del Bambino, Trieste, ACP Cesena
- **Gerardo Bombonato**, Presidente dell'Ordine dei Giornalisti dell'Emilia Romagna
- **Augusto Cavina**, Direttore Generale AOU S.Orsola Malpigli, Bologna
- **Antonella Cersosimo**, Primario Riabilitazione Infantile, AUSL Bologna
- **Guido Cocchi**, Centro per lo Studio delle Malformazioni Congenite, Università di Bologna, Consigliere SIMGePeD
- **Paola Dallacasa**, Commissione Regionale Percorso Nascita, Forlì
- **Vincenzo De Sanctis**, Presidente SIP Emilia-Romagna, Ferrara
- **Cristina Dieci**, Responsabile Nazionale GASBI
- **Massimo Farneti**, Pediatra di Famiglia, Componente Direttivo APeC
- **Cinzia Magnani**, Registro IMER, Università di Parma
- **Maria Luisa Marcaccio**, Direttore Dipartimento Cure Primarie Azienda AUSL Bologna
- **Laura Mazzanti**, Centro Malattie Rare, Università di Bologna
- **Franco Nardocci**, Presidente Nazionale SINPIA
- **Kyriakoula Petropulacos**, Servizio Presidi Ospedalieri, Assessorato alle Politiche per la Salute, Regione Emilia-Romagna
- **Tiziano Tagliani**, Presidente della Commissione Assembleare "Politiche per la Salute e Politiche Sociali", Regione Emilia Romagna

Verrà rispettata la massima puntualità

LIGURIA - GENOVA
24 Novembre 2007
9:00 - 13:00
Aula Magna Istituto Gaslini

9:00 **Considerazioni sull'importanza delle scelte di politica generale sulla qualità della vita delle persone con disabilità** *Claudio Burlando, Claudio Montaldo*

9:20 **Le problematiche assistenziali nel bambino con malattia genetica e/o disabilità ad alta complessità assistenziale: il quadro italiano e ligure** *Amnon Cohen, Pasquale Di Pietro*

9:40 **Il modello assistenziale intersocietario** *Eugenio Bonioli*

10:00 **Tavola Rotonda- I parte**

Moderatori *Eugenio Bonioli e Federico Mereta*

La condivisione del modello e analisi dei principi teorici

- **La tutela del cittadino** *Alberto Ferrando*
- **La prospettiva del pediatra di famiglia** *Giorgio Conforti*
- **La prospettiva del genetista** *Franca Dagna Bricarelli*
- **La gestione della disabilità** *Edvige Veneselli*
- **La gestione delle malattie croniche** *Renata Lorini*

Discussione generale

Considerazioni conclusive *Claudio Montaldo*

11:20 **Intervallo**

11:30 **Tavola Rotonda - II parte**

Moderatori *Eugenio Bonioli e Federico Mereta*

Valutazione di fattibilità - esperienze in atto

- **Il ruolo dell'organizzazione regionale** *Franco Bonanni*
- **Il territorio e il ruolo del Distretto Sanitario** *Mario Fisci*
- **Il ruolo delle ONLUS** *Aldo Moretti*
- **La prospettiva delle famiglie** *Paola Mazzuchi Cargioli*
- **Il ruolo dell'Ospedale** *Silvio Del Buono*
- **Un modello di Sportello del Malato** *Giuseppe Trucchi*
- **L'esperienza europea** *Alberto Rasore Quartino*

Discussione generale

Considerazioni conclusive *Massimiliano Costa*

Partecipanti:

- **Franco Bonanni**, Direttore dell'Agenda Regionale dei Servizi Sanitari, Regione Liguria
- **Claudio Burlando**, Presidente Regione Liguria
- **Eugenio Bonioli**, Dipartimento di Scienze Pediatriche, Istituto Gaslini IRCCS, Genova, Consigliere SIMGePeD
- **Amnon Cohen**, Primario Pediatria Ospedale S. Paolo, Savona, Presidente SIP Liguria
- **Giorgio Conforti**, Vice Segretario Regionale FIMP
- **Massimiliano Costa**, Vicepresidente Regione Liguria, Assessore all'Istruzione, Formazione, Ricerca, Politiche Sociali, Terzo Settore, Cooperazione Internazionale, Regione Liguria
- **Franca Dagna Bricarelli**, Presidente Società Italiana di Genetica Umana
- **Silvio Del Buono**, Direttore Sanitario Istituto Gaslini IRCCS, Genova
- **Pasquale Di Pietro**, Presidente SIP
- **Alberto Ferrando**, Presidente Federazione Regionale Ligure degli Ordini dei Medici
- **Mario Fiscì**, Direttore Sanitario ASL3, Regione Liguria
- **Renata Lorini**, Direttore Clinica Pediatrica dell'Università di Genova, Istituto Gaslini, IRCCS
- **Paola Mazzuchi Cargioli**, Portavoce Gruppo Auto Aiuto Echidna, Silenzio Interrotto, ONLUS
- **Federico Mereta**, Giornalista Scientifico
- **Claudio Montaldo**, Assessore alla Salute, Politiche della Sicurezza dei Cittadini, Regione Liguria
- **Aldo Moretti**, Direttore Scientifico CEPIM, Centro Italiano Down, ONLUS, Presidente Coordinamento Regionale Enti Riabilitazione Handicap
- **Alberto Rasore Quartino**, Presidente EDSA, European Down Syndrome Association
- **Giuseppe Trucchi**, Responsabile Dipartimento Cure Primarie e Riabilitazione ASL1, Regione Liguria
- **Edvige Veneselli**, Direttore Neuropsichiatria Infantile Istituto Gaslini IRCCS, Genova, Segretario Regionale SINPIA

LOMBARDIA – MILANO

17 Novembre 2007

8:30 - 13:30

Aula Magna Clinica Mangiagalli
Via Commenda 12, Milano

- 8:30** **Registrazione Partecipanti**
- 9:00** **Introduzione** *Ferruccio Bonino*
- 9:15** **Proposta di un modello di presa in carico assistenziale nella
disabilità complessa** *Angelo Selicorni*
- 9:45** **Tavola rotonda** Moderatore *Michela Vuga*
L'assistenza globale come rete di contributi
Intervengono:
*Riccardo Longhi, Paola Marchisio, Fabio Mosca,
Donatella Sessa, Paola Vizziello, Federica Zanetto*
- 10:45** **Intervallo**
- 11:00** **Tavola rotonda** Moderatore *Michela Vuga*
Dal dire al fare: criticità e risorse
Intervengono:
*Alessandro Albizzati, Antonella Baselli, Nicola Principi,
Maria Cristina Tischer*
*Sono inoltre stati invitati l'Assessore alla Sanità e l'Assessore alla
Famiglia e Solidarietà Sociale della Regione Lombardia, il
Direttore Generale della ASL Città di Milano, Federsanità-ANCI,
Piano di zona di Vimercate, l'Assessore ai Servizi Sociali della
Provincia di Milano*
- 12:30** **Discussione finale** *Angelo Selicorni, Donatella Sessa, Maria
Cristina Tischer, Michela Vuga*

Partecipanti:

- **Alessandro Albizzati**, Neuropsichiatra Infantile, UONPIA AO San Paolo, Segretario Regionale SINPIA, Milano
- **Antonella Baselli**, Direttivo Nazionale OrSA
- **Ferruccio Bonino**, Direttore Scientifico IRCCS Fondazione Policlinico Milano
- **Riccardo Longhi**, Direttore UO di Pediatria, Ospedale S. Anna Como
- **Nicola Principi**, Direttore I^a Clinica Pediatrica Università di Milano, IRCCS Fondazione Policlinico Milano
- **Paola Marchisio**, Direttivo SIP Lombardia, I^a Clinica Pediatrica Università di Milano, IRCCS Fondazione Policlinico Milano
- **Fabio Mosca**, Direttore UO di Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, Cattedra di Neonatologia Università degli Studi di Milano, IRCCS Fondazione Policlinico Milano
- **Angelo Selicorni**, Ambulatorio di Genetica Clinica, I^a Clinica Pediatrica Università di Milano, IRCCS Fondazione Policlinico Milano
- **Donatella Sessa**, Presidente Associazione AISAc
- **Maria Cristina Tischer**, Pediatra di Famiglia, SICUPP e FIMP
- **Paola Viziello**, Neuropsichiatra Infantile, UO di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, Fondazione IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina
- **Michela Vuga**, Giornalista AGR, Agenzia Giornalistica RCS
- **Federica Zanetto**, Pediatra di Famiglia, ACP

MARCHE – ANCONA

17 Novembre 2007

10:00 - 13:00

Sala Raffaello – Regione Marche
Via Gentile Da Fabriano, 9

Relazioni Introduttive Moderatori *Tonino Carino e Orazio Gabrielli*

10:00 Considerazioni generali sull'importanza delle scelte di politica generale per il miglioramento della qualità della vita delle persone con malattie genetiche e/o con disabilità ad alta complessità assistenziale *Almerino Mezzolani*

10:20 Presentazione del modello assistenziale intersocietario proposto *Orazio Gabrielli*

10:40 L'assistenza al bambino con malattie genetiche e disabilità grave: il modello marchigiano *Carmine Ruta*

11:00 Tavola Rotonda Moderatori *Tonino Carino e Orazio Gabrielli*
Condivisione, precisazioni dei principi teorici e fattibilità del modello assistenziale intersocietario proposto e realtà locali

Intervengono:

Giorgio Amadori, Cesare Cardinali, Patrizia Ceccarani, Vanna Vettori

Relazioni

12:00 Assistenza ospedaliera al bambino con malattie genetiche e/o grave disabilità *Franco Dolcini*

12:20 Il ruolo del pediatra di famiglia nell'assistenza al bambino con gravi disabilità e/o malattie genetiche *Mirko Grugnetti*

12:40 Discussione e Conclusioni

Partecipanti:

- **Giorgio Amadori**, Presidente Associazione Sindrome Cornelia De Lange, Pesaro
- **Cesare Cardinali**, Direttore SOD Neuropsichiatria Infantile, Presidio Ospedaliero Salesi, Ancona, Segretario Regionale SINPIA
- **Tonino Carino**, Giornalista, Ancona
- **Patrizia Ceccarani**, Lega del Filo D'oro, Osimo (AN)
- **Franco Dolcini**, Direttore Presidio Ospedaliero Salesi, Ancona
- **Orazio Gabrielli**, Direttore Clinica Pediatrica, Università Politecnica delle Marche, Ancona
- **Mirko Grugnetti**, Pediatra di Famiglia, Moie (AN)
- **Almerino Mezzolani**, Assessore alla Sanità, Regione Marche
- **Carmine Ruta**, Dirigente Servizio Salute, Regione Marche
- **Vanna Vettori**, Presidio Ospedaliero Salesi, Associazione Patronesse, Ancona

PIEMONTE – TORINO

24 Novembre 2007

9:00 - 13:30

Aula Magna - Dipartimento di Scienze
Pediatriche e dell'Adolescenza, Università di
Torino - Ospedale Infantile Regina Margherita,
Piazza Polonia , 94

- 9:00 **Introduzione** *Claudio Fabris e Alberto Ponzone*
- 9:15 **La SIMGePeD: perché è nata una nuova società scientifica**
Giovanni Battista Ferrero
- 9:30 **Le sindromi polimalformative, una realtà poco conosciuta,**
scientificamente rilevante e dai complessi risvolti clinico-
assistenziali *Margherita Silengo*
- 10:00 **I difetti congeniti del metabolismo come modello di**
integrazione tra ricerca e assistenza: da Sir. Archibald E.
Garrod alla terapia enzimatica *Marco Spada*
- 10:30 **Coffe Break**
- 11:00 **La Rete delle Malattie Rare della Regione Piemonte** *Roberto*
Lala
- 11:30 **Servizi di Genetica Medica della Regione Piemonte** *Mario De*
Marchi
- 12:00 **Sviluppi tecnologici per la diagnosi molecolare delle malattie**
genetiche pediatriche *Gabriella Restagno*
- 12:30 **Le aspettative delle Associazioni di genitori** *Maria Rossi*
Benazzo
- 13:00 **Considerazioni conclusive**

Partecipanti:

- **Margherita Cirillo Silengo**, Dipartimento di Scienze Pediatriche, Università di Torino
- **Mario De Marchi**, Dipartimento di Scienze Cliniche e Biologiche, Università di Torino
- **Giovanni Battista Ferrero**, Dipartimento di Scienze Pediatriche, Università di Torino
- **Claudio Fabris**, Direttore del Dipartimento di Scienze Pediatriche e dell'Adolescenza dell'Università di Torino, Presidente del Convegno
- **Roberto Lala**, Pediatria Endocrinologica, Ospedale Infantile Regina Margherita, Torino
- **Alberto Ponzone**, Presidente SIP Piemonte, Dipartimento di Scienze Pediatriche e dell'Adolescenza dell'Università di Torino, Presidente Onorario del Convegno
- **Gabriella Restagno**, Dipartimento di Diagnostica, Ospedale Infantile Regina Margherita, Torino
- **Maria Rossi Benazzo**, Presidente dell'Associazione META Piemonte
- **Marco Spada**, Dipartimento di Scienze Pediatriche, Università di Torino



PUGLIA – BARI
24 Novembre 2007
9:00 - 13:00

Aula Magna del Policlinico

- 8:30** **Registrazione**
- 9:00** **Introduzione** *Antonio Gaglione*
- 9:15** **Bioetica ed assistenza al bambino con malattia genetica complessa** *Bruno Marino*
- 9:30** **La rete delle malattie rare pediatriche in Puglia** *Antonio Battista*
- 10:00** **“Empowering” genitoriale ed associazionismo** *Porzianna Calianno Campanella*
- 10:20** **Il modello assistenziale intersocietario per bambini/adolescenti con malattie genetiche e disabilità congenite** *Rita Fischetto*
- Intervallo**
- 11:00** **Tavola Rotonda** Moderatori *Luciano Cavallo e Nicola Simonetti*
Fattibilità di un modello assistenziale intersocietario per bambini ed adolescenti con malattia genetica complessa. Considerazioni, proposte, impegni
Intervengono:
Vitangelo Dattoli, Gianfranco Favia, Dante Galeone, Ginevra Guanti, Paolo Livrea, Francesco Papadia, Ermanno Praitano, Antonio Quaranta, Carlo Sborgia
- 12:00** **Discussione Generale** *Franco Carnevale, Nicola Simonetti*
- 13:00** **Considerazioni conclusive** *Michele Emiliano*

Partecipanti:

- **Antonio Battista**, Direttore Medico dell'ARES, Regione Puglia
- **Porzianna Caliano Campanella**, Presidente AMEGEP
- **Franco Carnevale**, Past-director UO Malattie Metaboliche Genetica Clinica PO Giovanni XXIII, Consulente Scientifico AMEGEP Bari
- **Luciano Cavallo**, Direttore Clinica Pediatrica, Università di Bari
- **Vitangelo Dattoli**, Direttore Sanitario AO, Ospedale Policlinico Consorziiale Bari
- **Michele Emiliano**, Sindaco, Comune di Bari
- **Gianfranco Favia**, Direttore Clinica Odontoiatrica, Università di Bari
- **Rita Fischetto**, Dirigente Medico di 1° Livello UO Malattie Metaboliche e Genetica Medica, PO Giovanni XXIII, AOU Policlinico Consorziiale Bari
- **Antonio Gaglione**, Sottosegretario Ministero della Salute
- **Dante Galeone**, Direttore UO Neurologia Infantile PO Giovanni XXIII, Bari
- **Ginevra Guanti**, Direttore Istituto di Genetica Medica, Università di Bari
- **Paolo Livrea**, Presidente Ordine dei Medici di Bari
- **Bruno Marino**, Professore Ordinario Dipartimento di Pediatria, Università degli Studi di Roma "La Sapienza"
- **Francesco Papadia**, Dirigente Medico UO Malattie Metaboliche Genetica Clinica, PO Giovanni XXIII, Bari
- **Ermanno Praitano**, Pediatra di Famiglia, FIMP Puglia
- **Carlo Sborgia**, Direttore Clinica Oculistica, Università di Bari
- **Nicola Simonetti**, Medico, Giornalista scientifico

Verrà rispettata la massima puntualità

SARDEGNA – CAGLIARI

24 Novembre 2007

8:00 - 18:00

Caesar's Hotel

Via Charles Darwin, 2/4

- 8.00** **Registrazione dei partecipanti**
- 9.00** **Introduzione** Moderatore *Mario Frongia*
La presa in carico del bambino con malattie genetiche e
disabilità congenite: una scommessa per la pianificazione
socio-sanitaria territoriale *Nerina Dirindin, Gino Gumirato, Angela*
Maria Quaquero
- 10:00** **Organizzazione Assistenziale** Moderatori *Carlo Cianchetti e Stefano De*
Virgiliis
- La presa in carico del paziente con disabilità: l'esempio delle
Paralisi Cerebrali Infantili *Antonio Cao*
 - Presentazione del documento intersocietario *Loredana Boccone*
 - Discussione
- 11:00** **Coffee Break**
- 11:30** **Diritti dell'età evolutiva e realtà territoriale nella gestione della**
disabilità Moderatori *Gigliola Serra e Laura Tedde*
- Dai bisogni ai diritti *Paola Piras*
 - Il punto di vista del Pediatra di Famiglia *Maria Francesca Vardeu*
 - L'Assistenza territoriale integrata *Maria Rosaria Cherchi*
 - Partecipazione all'assistenza multidisciplinare integrata delle
Associazioni e delle Famiglie *Marco Espa, Corrado Melegari*
 - Discussione
- 13.30** **Pausa Pranzo**
- 14:30** **Tavola Rotonda** Moderatori *Francesca Argiolu e Paolo Pusceddu*
Approccio Assistenziale Multidisciplinare, il ruolo di vari
specialisti
Partecipano:
Loredana Boccone, Antonio Dessanti, Sandra Di Ninni,
Miriana Fresu, Giuseppe Masnata, Antonella Meloni, Dario
Pruna, Valeria Setzu, Roberto Tumbarello, Ignazio Zucca
- 17:45** **Questionario di valutazione**

Con il Patrocinio di
Assessorato Igiene e Sanità e dell'Assistenza Sociale Regione Sardegna
Assessorato delle Politiche Sociali Provincia di Cagliari
Assessorato delle Politiche Sociali Comune di Cagliari
Asl n. 8 di Cagliari

Partecipanti:

- **Francesca Argiolu**, Direttore Dipartimento Scienze Biomediche e Biotecnologie Università di Cagliari
- **Loredana Boccone**, Responsabile UO Genetica Clinica e Malattie Rare II Clinica Pediatrica, Ospedale Microcitemico, Cagliari
- **Maria Rosaria Cherchi**, Responsabile UO territoriale NPI ASL 6 Sanluri
- **Carlo Cianchetti**, Direttore Clinica NPI Azienda Mista Ospedale Universitario, Consiglio Direttivo SINPIA, Cagliari
- **Antonio Cao**, Direttore Istituto Neurogenetica e Neurofarmacologia CNR Cagliari
- **Sandra Di Ninni**, Responsabile Centro Audiofonia Azienda Mista Ospedale Universitario Cagliari
- **Nerina Dirindin**, Assessore Regionale dell'Igiene e Sanità e dell'Assistenza Sociale, Regione Sardegna
- **Antonio Dessanti**, Responsabile UO Chirurgia Pediatrica Università di Sassari
- **Stefano De Virgiliis**, Direttore I^a Clinica Pediatrica Azienda Mista Ospedale Universitario Cagliari
- **Miriana Fresu**, Responsabile Struttura Complessa Medicina Riabilitativa ASL 7 Carbonia
- **Mario Frongia**, Giornalista UniCanews, Università di Cagliari
- **Gino Gumirato**, Direttore Generale ASL 8 Cagliari
- **Corrado Melegari**, Presidente Nazionale ANF1
- **Giuseppe Masnata**, Responsabile Urologia Urodinamica Pediatrica AO Brotzu Cagliari
- **Antonella Meloni**, II^a Clinica Pediatrica, Ospedale Microcitemico Cagliari
- **Marco Espa**, Presidente ABC
- **Dario Pruna**, Responsabile Unità Epilettologia Azienda Mista Ospedale Universitario Cagliari
- **Paolo Pusceddu**, Direttore Struttura Complessa Pediatria AO Brotzu Cagliari
- **Paola Piras**, Ordinario di Diritto Amministrativo Università di Cagliari
- **Angela Maria Quaquero**, Assessore Provinciale delle Politiche Sociali
- **Gigliola Serra**, Istituto NPI Università di Sassari
- **Valeria Setzu**, UO Ortopedia Pediatrica Casa di Cura Lay, Cagliari
- **Roberto Tumbarello**, Responsabile Cardiologia Pediatrica AO Brotzu Cagliari
- **Laura Tedde**, Struttura Territoriale NPI ASL 8 Cagliari
- **Maria Francesca Vardeu**, Pediatra di Famiglia, ASL 8 Cagliari
- **Ignazio Zucca**, Clinica Oculistica Università di Cagliari

Si ringrazia per il contributo:
ANF Associazione Nazionale Neurofibromatosi
ABIOPEN

SICILIA – PALERMO

17 Novembre 2007

9:30 - 13:00

Aula “Achille Albanese”

Dipartimento Materno-Infantile - Università degli
Studi di Palermo - Via Cardinale Rampolla, 1

- 9:30 **Introduzione e moderazione** *Giovanni Corsello e Lorenzo Pavone*
- 10:00 **Assistenza integrata nelle malattie metaboliche** *Agata Fiumara*
- 10:20 **Aspetti cognitivi-comportamentali nelle sindromi genetiche**
Ettore Piro
- 10:40 **Il ruolo dell'Associazione nell'esperienza del centro per le
malattie metaboliche di Palermo** *Luciana Iapichino, Carmen
Salomone*
- 11:00 **L'assistenza integrata al bambino con malattie genetiche**
Maria Piccione
- 11:00 **Intervallo**
- 11:20 **Il ruolo dell'Associazione Famiglie Persone Down presso il
centro di Riferimento Regionale per la sindrome di Down di
Palermo** *Giuseppe Rocca*
- 11:40 **Il ruolo del pediatra di famiglia nell'assistenza al bambino
con malattie genetiche** *Raffaella Malandrino, Lino Cibella*
- 12:00 **Percorso verso l'autonomia: l'inserimento scolastico** *Maurizio
Gentile*
- 12:20 **Discussione e conclusioni**

Partecipanti:

- **Lino Cibella**, Presidente Di.Stu.Ri-FIMP, Palermo
- **Giovanni Corsello**, Professore Ordinario di Pediatria, Dipartimento Materno-Infantile, Centro di Riferimento Regionale per il Controllo e la Cura della Sindrome di Down e delle Patologie Cromosomiche e Genetiche, Università degli Studi di Palermo
- **Agata Fiumara**, Ricercatore in Pediatria, Dipartimento di Pediatria, Università degli Studi di Catania
- **Maurizio Gentile**, Psicologo, Ufficio Scolastico Regionale per la Sicilia, Coordinatore Gruppo H
- **Luciana Iapichino**, Centro per le Malattie Metaboliche, Ospedale dei Bambini di Palermo
- **Raffaella Malandrino**, Pediatra di Famiglia, Cefalù (PA)
- **Lorenzo Pavone**, Professore Ordinario di Pediatria, Dipartimento di Pediatria, Università degli Studi di Catania
- **Maria Piccione**, Ricercatore in Pediatria, Dipartimento Materno-Infantile, Centro di Riferimento Regionale per il Controllo e la Cura della Sindrome di Down e delle Patologie Cromosomiche e Genetiche, Università degli Studi di Palermo
- **Ettore Piro**, Ricercatore in Pediatria, Dipartimento Materno-Infantile, Centro di Riferimento Regionale per il Controllo e la Cura della Sindrome di Down e delle Patologie Cromosomiche e Genetiche, Università degli Studi di Palermo
- **Giuseppe Rocca**, Presidente Associazione Famiglie Persone Down di Palermo
- **Carmen Salomone**, Presidente IRIS, Palermo

TOSCANA – CALAMBRONE (PISA)

24 Novembre 2007

9:00 - 13:30

IRCCS Stella Maris

- 9:00** **Saluto del Presidente IRCCS Stella Maris** *Giuseppe Bicocchi*
- 9:20** **Introduzione del Direttore Scientifico** *Pietro Pfanner*
- 9:40** **Malattie genetiche e disabilità ad alta complessità assistenziale: principali caratteristiche cliniche e bisogni assistenziali** *Agatino Battaglia*
- 10:40** **Il programma riabilitativo individuale** *Stefania Bargagna*
- 11:10** **Coffee break**
- 11:30** **Tavola Rotonda** Moderatori *Pierantonio Macchia e Agatino Battaglia*
 Discussione ed interazione tra i presenti sul Modello assistenziale e su problemi specifici da essi proposti
 Intervengono:
 Paolo Balestri, Paolo Biasci, Mauro Camuffo, Pierantonio Macchia, Rappresentanti Associazioni di famiglie, Enrico Rossi
- 13:00** **Riflessioni e conclusioni** *Pietro Pfanner*

Partecipanti:

- **Paolo Balestri**, Pediatra, Presidente SINP, Responsabile Struttura di Neurologia Pediatrica AOU Senese, Siena
- **Stefania Bargagna**, Neuropsichiatra Infantile, IRCCS Stella Maris per la Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, Calambrone (PI)
- **Agatino Battaglia**, Pediatra, Neurologo, Consigliere SIMGePeD, Direttore UO di Dismorfologia Clinica in Neuropsichiatria, IRCCS Stella Maris per la Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, Calambrone (PI), Adj. Professor of Pediatrics, Division of Medical Genetics, Dept. of Pediatrics, The University of Utah School of Medicine, SLC, UT, USA
- **Paolo Biasci**, Pediatra di Famiglia, Segretario Regionale FIMP
- **Giuseppe Bicocchi**, Presidente IRCCS Stella Maris per la Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, Calambrone (PI)
- **Mauro Camuffo**, Neuropsichiatra Infantile, Segretario Regionale SINPIA, Direttore UO NPI AUSL 9, Grosseto
- **Pierantonio Macchia**, Pediatra, Responsabile della Rete Pediatrica Regionale, Professore Ordinario di Pediatria, Vice Direttore Dipartimento di Medicina della Procreazione e dell'Età Evolutiva, Università di Pisa
- **Pietro Pfanner**, Neuropsichiatra Infantile, Direttore Scientifico IRCCS Stella Maris per la Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, Calambrone (PI)
- **Enrico Rossi**, Assessore alla Sanità, Regione Toscana

E' previsto accreditamento ECM

VENETO — VICENZA

17 Novembre 2007

9:30 - 13:00

Ordine dei Medici di Vicenza, via Lioy 13

- 09:30 **Introduzione**
 La presa in carico del bambino con malattie genetiche e disabilità congenite: una scommessa per la pianificazione socio-sanitaria territoriale *Michele Gangemi*
- 10:00 **Presentazione del Documento Intersocietario sul Modello Assistenziale** *Fabrizio Fusco*
- 10:20 **Ottimizzazione dell'assistenza al neonato con condizione genetica complessa: dalla nascita alla presa in carico del pediatra di famiglia** *Luigi Memo*
- 10:40 **Disabilità complesse: disarmonie di sviluppo e criteri di trattamento abilitativo** *Oliviero Fuzzi*
- 11:00 **Tavola rotonda**
 Il ruolo del pediatra di famiglia nelle malattie genetiche e nella disabilità ad elevata complessità assistenziale
 Intervengono:
 Mattia Doria, Mirella Finco, Fabrizio Fusco, Franco Raimo, Giacomo Toffol
- 12:30 **Le priorità dell'ACP per il prossimo triennio: salute mentale, ambiente e salute, diseguaglianze nella salute dei bambini e degli adolescenti e sostegno alla genitorialità** *Giacomo Toffol*

Partecipanti:

- **Mattia Doria**, Presidente dell'Associazione Culturale Lucrezia Corner, Venezia
- **Fabrizio Fusco**, Referente ACP per il Veneto, Presidente dell'Associazione Culturale ARP Vicenza, Valdagno (VI)
- **Mirella Finco**, Presidente dell'Associazione Culturale ACP Jacopo Da Ponte, Bassano del Grappa
- **Oliviero Fuzzi**, Neuropsichiatra Infantile, Dirigente Servizio NPI, UOPPE Mestre Sud ULSS 12 Veneziana, Segretario Regionale SINPIA
- **Michele Gangemi**, Pediatra di Famiglia, Presidente ACP, Verona
- **Luigi Memo**, Neonatologo, Genetista Clinico, Consigliere Nazionale SIN, Ospedale S.Maria Ca' Foncello, Treviso
- **Franco Raimo**, Pediatra di Famiglia, Presidente dell'Associazione Culturale APCP Verona
- **Giacomo Toffol**, Pediatra di Famiglia, Presidente dell'Associazione Culturale ACP Asolo

Osservatorio Nazionale Specializzandi Pediatria
in collaborazione con la Fondazione Mariani
20 Novembre 2007
8:30 - 19:30
Università Telematica Leonardo da Vinci
Chieti – www.unidav.it
1° Congresso Telematico di Pediatria

Formazione asincrona con materiale didattico che può essere consultato da qualsiasi parte d'Italia in qualsiasi momento della giornata e **Apertura di un Forum** per la discussione e i commenti tra Specializzandi in Pediatria e Neuropsichiatria Infantile sul Documento Intersocietario.

Lecture disponibili

Inquadramento diagnostico del bambino con sospetta sindrome malformativa. *Angelo Selicorni*

La comunicazione della diagnosi. *Luigi Memo*

Ottimizzazione dell'assistenza al neonato con condizione genetica complessa. *Luigi Memo*

Il ruolo del pediatra nel percorso assistenziale del bambino con condizione genetica complessa *Giuseppe Zampino*

I problemi nutrizionali nel bambino con disabilità complessa *Giuseppe Zampino*

Inquadramento auxologico nel bambino con disabilità complessa *Francesco Chiarelli*

La presa in carico neuropsichiatrica infantile nel bambino con disabilità complessa. *Antonella Costantino*

Il documento intersocietario per bambini e adolescenti con malattie genetiche o disabilità congenite ad elevata complessità assistenziale e per le loro famiglie" *Pierpaolo Mastroiacovo*

Apertura del Forum

Lecture a cura di :

Francesco Chiarelli, Professore di Pediatria Direttore Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Chieti

Antonella Costantino, Neuropsichiatria Infantile, Fondazione IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico Mangiagalli e Regina Elena, Consiglio Direttivo SINPIA, Milano

Pierpaolo Mastroiacovo, Professore di Pediatria, Direttore Alessandra Lisi International Centre on Birth Defects, Presidente SIMGePeD, Roma

Luigi Memo, Neonatologo, Genetista Clinico, Consigliere Nazionale SIN, Ospedale S.Maria Ca' Foncello, Treviso

Angelo Selicorni, Ambulatorio di Genetica Clinica - I Clinica Pediatrica Università di Milano - IRCCS Fondazione Policlinico Milano

Per iscriversi al Forum inviare una mail a Silvia Di Michele:

onspediatria@hotmail.com, www.onsp.it

Presidente ONSP, Clinica Pediatrica, Università di Chieti

*I commenti di tutti i partecipanti al Forum verranno pubblicati sul sito ONSP
www.onsp.it*

Composizione ed editing
Carolina Seganti

Grafica e stampa



Tel.: 39.06.86216255
E mail: info@betmultimedia.it

Roma

Calabria

Campania

Emilia-Romagna

Liguria

Lombardia

Marche

Piemonte

Puglia

Sardegna

Sicilia

Toscana

Veneto

Iniziativa ONSP

Convegni

in contemporanea
con il patrocinio del
Ministero della Salute

Per affrontare in modo ottimale le strategie assistenziali per le malattie rare (circa 6.000 condizioni e molto eterogenee tra loro) è necessaria una specifica riflessione su gruppi omogenei.

Le malattie genetiche con disabilità congenita, rappresentano il gruppo più ampio ed omogeneo.

Si stima che 1 bambino/adolescente su 200 presenti una di queste condizioni, circa 50.000 in Italia. Una popolazione, con i loro genitori e familiari più stretti, pari a quella di città come Bologna o Firenze.

Per le malattie genetiche con disabilità congenita nella stragrande maggioranza dei casi non esiste una terapia risolutiva, ma è pur sempre possibile un sensibile miglioramento dello stato di salute e il raggiungimento di una qualità di vita ottimale, per chi ne è affetto e per le loro famiglie, spesso troppo isolate nell'affrontare i molti problemi.

La soluzione risiede nell'ottimizzare gli interventi terapeutici, non solo nel campo medico, ma anche, e soprattutto, in quello psico-sociale. Creare una rete efficiente tra i vari professionisti dei centri di riferimento e del territorio; sviluppare la ricerca socio-sanitaria in grado di individuare strategie innovative; promuovere la formazione continua.

I convegni qui presentati forniscono la palestra adeguata per riflettere su questi temi e proporre soluzioni a basso costo, realizzabili a breve-medio termine.

Per ulteriori informazioni: Segreteria SIMGePeD icbd@icbd.org