

**S**ocietà  
**I**taliana  
**M**alattie  
**G**enetiche  
**P**ediatriche  
**D**isabilità 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

**C**onvegni

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

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

# Società Scientifiche ed Associazioni di Pazienti e/o di Famiglie

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

---

---

# 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](http://www.icbd.org/documenti/modelloAssistenzialeCond.doc); [www.sinpia.eu/documenti/index/get/last](http://www.sinpia.eu/documenti/index/get/last); [www.sip.it/affiliate/home/page/news](http://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'Agencia 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<sup>a</sup> Clinica Pediatrica Università di Milano, IRCCS Fondazione Policlinico Milano
- **Paola Marchisio**, Direttivo SIP Lombardia, I<sup>a</sup> 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<sup>a</sup> 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<sup>a</sup> 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<sup>a</sup> 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](http://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](mailto:onspediatria@hotmail.com), [www.onsp.it](http://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](http://www.onsp.it)*

Composizione ed editing  
***Carolina Seganti***

---

Grafica e stampa



Tel.: 39.06.86216255  
E mail: [info@betmultimedia.it](mailto: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](mailto:icbd@icbd.org)