



# Raramente Condividiamo

## Scuola delle Malattie Rare e del Neurosviluppo

Strumenti clinici per l'identificazione precoce  
ed algoritmi nell'ambulatorio del pediatra

**Roma, BV Oly Hotel**

**23** ottobre, **27** novembre **2021**

**30** aprile, **18** giugno **2022**

programma



Con il patrocinio di :

# Faculty

Serenella Castronuovo

Pasquale Conte

Maria Franca Conti

Paolo Curatolo

Adele D'Amico

Federica Deodato

Claudio Farinelli

Fiorina Giona

Cinzia Grassi

Imma La Bella

Vincenzo Leuzzi

Giuseppe Olivero

Marika Pane

Serafino Pontone Gravaldi

Carmelo Rachele

Teresa Rongai

Nicola Specchio

Roberta Taurisano



## Razionale Scientifico

*L'idea di creare una Scuola delle Malattie Rare, nell'ambito delle Cure Primarie, nasce dalla consapevolezza che la ricchezza culturale acquisita negli ultimi decenni dalla pediatria di famiglia possa intercettare le novità scientifiche della ricerca e modificare la storia naturale delle malattie, specie se tempestivamente trattate dai centri di eccellenza Nazionali e Regionali.*

*La valorizzazione dei bilanci di salute del pediatra e la necessità di ricercare, attraverso questi, nuovi algoritmi diagnostici, con item più sensibili per l'identificazione precoce delle malattie ad andamento evolutivo, potrà garantire un sensibile miglioramento dei tempi di diagnosi.*

*I nuovi algoritmi saranno definiti in rapporto ad item cronologici che nei vari momenti evolutivi potranno mostrare maggiori capacità a rilevare gli elementi patognomonicici più significativi per le singole patologie rare prese in esame.*

*Il sospetto diagnostico, unitamente alla diagnosi differenziale, saranno meglio definiti oltre che dalla presenza dei nuovi item, dalla ricchezza dei dati di base estrapolati dal raccordo anamnestico e clinico dei bilanci di salute.*

*Il progetto formativo sarà sviluppato pianificando quattro moduli che terranno conto degli aspetti clinici ed evolutivi delle singole malattie; sarà dato ampio spazio alla ricerca preliminare degli algoritmi diagnostici che, elaborati per la pratica ambulatoriale del pediatra di famiglia, avranno degli "item cronologici" per intercettare tempestivamente gli elementi clinici più peculiari nei vari momenti evolutivi.*



# Raramente Condividiamo

## Scuola delle Malattie Rare e del Neurosviluppo

Strumenti clinici per l'identificazione precoce  
ed algoritmi nell'ambulatorio del pediatra



Sabato 23 ottobre 2021

### PRESENTAZIONE E INTRODUZIONE DEL CORSO

#### **Prima Sessione**

- 08.30 Registrazione partecipanti e welcome coffee
- 09.00 Apertura dei lavori e presentazione del corso  
*Maria Franca Conti, Serafino Pontone Gravaldi, Carmelo Rachele*
- 09.15 Le Malattie Rare e la complessità della diagnosi.  
*Nicola Specchio, Roberta Taurisano*
- 09.45 L'influenza della diagnosi precoce sulla storia naturale della malattia  
*Federica Deodato, Marika Pane*

#### 10.15 **Discussione**

#### **Seconda Sessione**

Moderatori: *Teresa Rongai, Cinzia Grassi*

- 10.30 Gli algoritmi esistenti: utilizzo nell'ambulatorio del pediatra di famiglia  
*Adele D'Amico, Serenella Castronuovo*
- 11.00 Bilanci di salute ed i nuovi algoritmi del pediatra di famiglia:  
osservazione longitudinale e segni patognomonic  
*Fiorina Giona, Carmelo Rachele*

#### 11.30 **Discussione**

#### **Tavola Rotonda**

Moderatore: *Carmelo Rachele*

- 11.45 La costruzione dei nuovi algoritmi per una diversa chiave di lettura  
delle Malattie Rare  
*Nicola Specchio, Federica Deodato, Marika Pane, Fiorina Giona,  
Adele D'Amico, Roberta Taurisano, Paolo Curatolo*

#### 13.00 **Conclusioni**

## 1° Modulo

- 08.30 Apertura dei lavori  
*Carmelo Rachele*
- 08.40 Gli elementi clinici caratterizzanti le MPS  
*Federica Deodato*
- 09.00 Quando sospettare la malattia di Gaucher...la triade da conoscere  
*Fiorina Giona*
- 09.20 Il ritardo diagnostico nelle Malattie Rare: l'esempio della Malattia di Fabry  
*Roberta Taurisano*
- 09.40 Alcuni aspetti di diagnostica differenziale  
*Federica Deodato, Fiorina Giona*
- 10.00 **Coffee Break**
- 10.15-12.15 **Lavori di Gruppo**  
*(I partecipanti saranno suddivisi in 3 gruppi con rotazione argomento ogni 40')*
- 1°Argomento:** Gli elementi più significativi per la flow-chart sulle MPS  
*Tutor: Federica Deodato*
- 2°Argomento:** Una flow-chart per semplificare la diagnosi della malattia di Gaucher  
*Tutor: Fiorina Giona*
- 3°Argomento:** Dati anamnestici e clinici: quale rilevanza per la flow-chart sulla malattia di Fabry  
*Tutor: Roberta Taurisano*
- 12.15 **Coffee Break**
- Conclusioni**  
*Claudio Farinelli, Carmelo Rachele*
- 12.30 Presentazione e discussione algoritmo diagnostico - 1° Argomento  
*Federica Deodato*
- 12.50 Presentazione e discussione algoritmo diagnostico - 2° Argomento  
*Tutor: Fiorina Giona*
- 13.10 Presentazione e discussione algoritmo diagnostico - 3° Argomento  
*Tutor: Roberta Taurisano*
- 13.30 **Conclusioni dei lavori**



## 2° Modulo

08.30 Apertura dei lavori  
*Carmelo Rachele*

08.40 Ceroidlipofuscinosi tipo 2: le caratteristiche cliniche  
e gli aspetti regressivi più rilevanti  
*Nicola Specchio*

09.00 AADC: una rara e singolare malattia Neurometabolica  
*Vincenzo Leuzzi*

09.20 I segnali precoci della malattia di Pompe  
*Adele D'Amico*

10.00 **Coffee Break**

10.15-12.15 **Lavori di Gruppo**  
*(I partecipanti saranno suddivisi in 3 gruppi con rotazione argomento ogni 40')*

**1°Argomento:** Ceroidlipofuscinosi Tipo 2: una flow-chart  
che induce alla Diagnosi  
*Tutor: Nicola Specchio*

**2°Argomento:** AADC: una condizione molto rara  
ma con flow-chart illuminante  
*Tutor: Vincenzo Leuzzi*

**3°Argomento:** Una flow-chart differenziata per la Malattia di Pompe  
*Tutor: Adele D'Amico*

12.15 **Coffee Break**

**Conclusioni**  
*Pasquale Conte, Carmelo Rachele*

12.30 Presentazione e discussione algoritmo diagnostico - **1° Argomento**  
*Nicola Specchio*

12.50 Presentazione e discussione algoritmo diagnostico - **2° Argomento**  
*Vincenzo Leuzzi*

13.10 Presentazione e discussione algoritmo diagnostico - **3° Argomento**  
*Adele D'Amico*

13.30 **Conclusioni dei lavori**

## 3° Modulo

- 08.30 Apertura dei lavori  
*Carmelo Rachele*
- 08.40 Atrofia Muscolare Spinale: il progetto BE SMARt Building Excellence in SMA  
*Marika Pane*
- 09.00 La Distrofia Muscolare di Duchenne: il progetto PeterPan  
*Carmelo Rachele*
- 09.20 I disturbi del sonno...non solo quelli comuni:  
l'esempio della Narcolessia  
*Paolo Curatolo*
- 10.00 **Coffee Break**
- 10.15-12.15 **Lavori di Gruppo**  
*(I partecipanti saranno suddivisi in 3 gruppi con rotazione argomento ogni 40')*
- 1°Argomento:** Utilizzo della flow-chart nella SMA  
*Tutor: Marika Pane*
- 2°Argomento:** Utilizzo della flow-chart per la Distrofia Duchenne  
nell'ambulatorio del pediatra di famiglia: analisi dei dati  
*Tutor: Carmelo Rachele*
- 3°Argomento:** La flow-chart semplificata della Narcolessia  
*Tutor: Paolo Curatolo*
- 12.15-12.30 **Coffee Break**
- Conclusioni**  
*Giuseppe Olivero, Imma La Bella*
- 12.30 Presentazione e discussione algoritmo diagnostico - **1° Argomento**  
*Marika Pane*
- 12.50 Presentazione e discussione algoritmo diagnostico - **2° Argomento**  
*Carmelo Rachele*
- 13.10 Presentazione e discussione algoritmo diagnostico - **3° Argomento**  
*Paolo Curatolo*
- 13.30 **Conclusioni dei lavori:** *Carmelo Rachele*

**Sede** • BV Oly Hotel - Via Santuario Regina degli Apostoli, 36 - 00145, Roma

**Registrazioni** • La partecipazione al Convegno è gratuita, ma limitata a 60 partecipanti. Gli interessati potranno registrarsi sul sito Center Comunicazione e Congressi al seguente link <https://centercongressi.com/eventi/raramentecondividiamo21>

**ECM** • A questo evento formativo, accreditato nel programma nazionale di Educazione Continua in Medicina (E.C.M.) sono stati assegnati **17 crediti formativi** per la professione di Medico Chirurgo con le seguenti discipline: Malattie dell'Apparato Respiratorio, Medicina Fisica e Riabilitazione, Neonatologia, Neurologia, Neuropsichiatria Infantile, Neurofisiopatologia, Pediatria (Pediatri di Libera Scelta).

L'acquisizione dei crediti ECM è subordinata al completamento dell'intero percorso formativo tramite la rilevazione della presenza per ciascun appuntamento. I quiz di verifica apprendimento saranno erogati durante l'ultimo incontro.

*N.B. L'ottenimento dei crediti, ai sensi della normativa vigente, è comunque vincolato al raggiungimento di almeno il 75% delle risposte esatte del test a scelta multipla sottoposto.*

Con il contributo non condizionante di:

**SANOFI GENZYME** 

**B:OMARIN**<sup>®</sup>

**PTC**  
THERAPEUTICS 

 **SAREPTA**  
THERAPEUTICS

 **Biogen**

 **Humana**

**center**  
Albo Naz. AGENAS n.726  
comunicazione  
e congressi

Segreteria organizzativa e Provider ECM   

Via G. Quagliariello, 27 • 80131 Napoli • ☎ 081.19578490  
info@centercongressi.com • www.centercongressi.com