

## CORSO TEORICO PRATICO SINP

# **MALATTIE RARE:**

## **DAL SINTOMO AL PERCORSO DIAGNOSTICO E TERAPEUTICO**

**Matera, 29-30 novembre 2017**

**Presidenti del corso: Luigi Memo, Donatella Capodiferro**

### **29 novembre 2017**

**14.30 Introduzione**

Luigi Memo

**14.40 Il bambino con malattia rara: approccio metodologico “di base”**

Luigi Memo

**15:00 Dall’anomalia minore al sospetto diagnostico di sindrome genetica**

Giuseppe Zampino

**15:30 Dal sintomo neurologico alla diagnosi di malattia rara**

Stefano D’Arrigo

**16:00 Cariotipo / arrayCGH / pannelli genomici/**

**WES: cosa chiedere, quando chiedere e cosa aspettarsi**

Angelo Selicorni, Nicoletta Resta

**16:40 Disordini genomici: un nuovo capitolo in Neuropediatria**

Rita Fischetto

**17:00 Il follow-up nelle malattie rare**

Angelo Selicorni

**17:30 La pediatria della disabilità**

Giuseppe Zampino

## 18:00 La riabilitazione nei bambini con malattia rara

Antonio Trabacca

# 30 novembre 2017

## 9:30 Casi clinici interattivi: esperti a confronto

L'insegnamenti attraverso i casi ^

Animatori: Stefano D'Arrigo, Luigi Memo, Angelo Selicorni, Giuseppe Zampino

- Casi clinici presentati dai discenti

## 12:30 Discussione e chiusura dei lavori

*^ gli animatori attraverso 1-2 casi clinici ciascuno mandano dei messaggi clinici / metodologici ai partecipanti*

### **RAZIONALE:**

Il Corso nasce dalla consapevolezza che l'inquadramento diagnostico del bambino affetto da malattia rara rappresenta una costante sfida per molti specialisti nell'area medica.

Sebbene esistano livelli diversificati di competenza resta indiscutibilmente compito e responsabilità di tutti gli specialisti porre una diagnosi o un sospetto diagnostico delle patologie più comuni in questo ambito ed indirizzare ad approfondimenti specialistici mirati quei pazienti verosimilmente affetti da quadri più complessi.

Obiettivo del Corso è di fornire ai partecipanti quelle competenze metodologiche di base che consentano loro di selezionare in modo adeguato i bambini da sottoporre ad approfondimento diagnostico.

Il 2-3% dei nati vivi ha una o più malformazioni maggiori congenite (cardiopatie congenite, difetti di chiusura del tubo neurale, anomalie strutturali dell'apparato urinario e genitale ecc.) che devono indurre il neonatologo e il pediatra a chiedersi se si tratti di un difetto isolato o di una sindrome malformativa.

Rispondere a questa domanda, infatti, è fondamentale non solo da un punto di vista prognostico e assistenziale, ma anche per definire il potenziale rischio per altri familiari.

In generale, è importante ricordare che, nonostante i progressi delle indagini citogenetiche e biologico-molecolari, la diagnosi di sindrome malformativa è soprattutto frutto di un lavoro clinico preciso e accurato. Quest'ultimo deve tenere conto di una serie di passaggi cruciali, tra cui la raccolta dei dati anamnestici (ricostruzione dell'albero genealogico, raccolta delle informazioni

riguardanti gravidanza parto e crescita, ecc.), l'esame obiettivo dismorfologico, l'elaborazione del sospetto diagnostico.

La conferma di tale sospetto potrà avvenire utilizzando le metodiche disponibili più appropriate per ogni singolo caso.

Infine non bisogna dimenticare l'importanza del follow-up dei pazienti che, oltre ad avere un'utilità diagnostica e scientifica, consente al pediatra di fornire ai piccoli pazienti e ai loro familiari l'assistenza di cui hanno bisogno.