



*XIV Corso residenziale di Genetica
Pediatria*

**Disabilità complesse e bambini fragili:
diagnosi, assistenza e ricerca**

Bologna
Starhotels Excelsior
22-24 aprile 2026

in collaborazione con

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico
C. Besta, Milano

ERN Ithaca - European Reference Network
for Rare Malformation Syndromes,
Intellectual and Other Neurodevelopmental
Disorders

con il patrocinio di

ASST Lariana, Ospedale Sant'Anna
San Fermo della Battaglia (CO)

SIP - Società Italiana di Pediatria

SIMGePeD - Società Italiana delle Malattie
Genetiche Pediatriche e Disabilità
Congenite

SINPIA - Società Italiana di Neuropsichiatria
dell'Infanzia e dell'Adolescenza

SINP – Società Italiana di Neurologia
Pediatria

SIGU -Società Italiana di Genetica Umana

Direttori del corso

Stefano D'Arrigo

Centro Fondazione Mariani per lo Studio dei Disordini del neurosviluppo
SSD Sindromi Genetiche con Disabilità Intellettiva
Disturbo dello Spettro Autistico
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Milena Mariani

Progetto Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile
SC Pediatria
ASST Lariana, Ospedale Sant'Anna
San Fermo della Battaglia (CO)

Comitato Scientifico

Angelo Selicorni

Progetto Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile
SC Pediatria
ASST Lariana, Ospedale Sant'Anna
San Fermo della Battaglia (CO)

Chiara Pantaleoni

Neuropsichiatra infantile
Milano

Daria Riva

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta
Milano
Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani, Milano
Fondazione TOG Onlus, Milano

Segreteria Scientifica

Arianna De Laurentiis

Centro Fondazione Mariani per lo Studio dei Disordini del neurosviluppo
SSD Sindromi Genetiche con Disabilità Intellettiva
Disturbo dello Spettro Autistico
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Claudia Ciaccio

Centro Fondazione Mariani per lo Studio dei Disordini del neurosviluppo
SSD Sindromi Genetiche con Disabilità Intellettiva
Disturbo dello Spettro Autistico
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Elisabetta Prada

Progetto Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile
SC Pediatria
ASST Lariana, Ospedale Sant'Anna
San Fermo della Battaglia (CO)

Francesca Limido

Progetto Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile
SC Pediatria
ASST Lariana, Ospedale Sant'Anna
San Fermo della Battaglia (CO)

STAFF FONDAZIONE MARIANI

Coordinamento e organizzazione

Lucia Confalonieri
Alberto Brucato

Informazioni e iscrizioni

Cristina Giovanola
Marina Antonioli

Promozione

Renata Brizzi
Samuele Spinelli

Il corso si pone in continuità con le precedenti edizioni e in particolare con le ultime, in cui si è fatta la scelta strategica di offrire un programma di aggiornamento sulle tematiche della genetica clinica con particolare attenzione alle problematiche condivise con la neurologia pediatrica e la neuropsichiatria infantile.

Come nelle precedenti edizioni il corso combina lezioni frontali in sessione plenaria e sessioni interattive. In particolare, è prevista una sessione per la discussione di casi clinici didattici e aperti presentati direttamente dai partecipanti. Anche in questa edizione proponiamo di dare ampio spazio a workshop, in cui i discenti divisi in quattro piccoli gruppi effettueranno a rotazione delle esercitazioni pratiche con tutoraggio di massimi esperti italiani relativi alle problematiche diagnostiche nelle sindromi complesse.

Le tematiche di approfondimento spaziano da lezioni su nuove tecniche di analisi laboratoristiche con particolare attenzione alle novità nella ricerca, ad approfondimenti analitici su tematiche assistenziali trasversali e terapeutiche e a una presentazione dettagliata di condizioni cliniche emergenti da parte di esperti che metteranno in campo non solo le informazioni desumibili dalla letteratura scientifica ma anche la loro provata e personale esperienza sul campo.

Una novità di questa edizione è il coinvolgimento interattivo dei discenti, che saranno chiamati in ogni sessione ad un televoto digitalizzato con il sistema Kahoot che genererà una classifica in progress che porterà alla definizione di un "podio" di premiati.

Come sempre il target specialistico a cui il corso è diretto è ampio e indirizzato a competenze apparentemente diverse ma complementari (pediatria/neonatologia, genetica clinica, neurologia e neuropsichiatria infantile) permettendo così un confronto interno ed uno scambio derivante dalle peculiarità diverse, di grande valore scientifico e didattico.

Il programma infine vuole essere di interesse e di stimolo sia per veri addetti ai lavori che per quegli specialisti e specializzandi che, pur non essendo inseriti in centri di riferimento specifici, si confrontano sempre di più nella loro pratica clinico assistenziale quotidiana con questi pazienti e con le loro famiglie.

mercoledì 22 aprile

ore 13.30

Registrazione iscritti

ore 14.30

Saluti della Fondazione Mariani

Presentazione del corso e registrazione al sistema Kahoot

Stefano D'Arrigo, Milano

Milena Mariani, San Fermo della Battaglia (CO)

I Sessione

Lecture introduttive

Moderatori

Agnese Suppiej, Ferrara

Marco Seri, Bologna

ore 15.00

Il genetista clinico nell'era delle nuove tecnologie di sequenziamento

Francesca Faravelli, Genova

ore 15.25

Disordini del Neurosviluppo: il ruolo della genetica in un modello eziopatogenetico multifattoriale

Giuseppe Testa, Milano

ore 15.50

La pediatria della complessità: crocevia di competenza da integrare

Giuseppe Zampino, Roma

ore 16.20

Votazione Kahoot

ore 16.30

Coffee break

II Sessione

Vi racconto il mio "caso della vita" e cosa mi ha insegnato

Moderatori

Angelo Selicorni, San Fermo della Battaglia (CO)

Chiara Pantaleoni, Milano

ore 17.00

Presentazione di casi clinici da parte dei partecipanti

ore 18.30

Fine della giornata

giovedì 23 aprile

III Sessione

Tutto ciò che un medico dovrebbe sapere riguardo a diagnosi e trattamento di:

Moderatori

Veronica Di Pisa, Bologna,
Silvia Soffritti, Bologna

ore 9.00

Scialorrea

Roberta Onesimo, Roma

ore 9.25

Disfagia

Elisa Mazzoni, Bologna

ore 9.50

Disturbi del sonno

Oliviero Bruni, Roma

ore 10.15

Disturbi comportamentali

Gabriele Masi, Pisa

ore 10.45

Votazione Kahoot

ore 11.00

Coffee break

IV Sessione

Tutto ciò che un medico dovrebbe sapere riguardo a:

Moderatori

Marcello Lanari, Bologna
Carlo Fusco, Reggio Emilia

ore 11.30

Tutele sociali del bambino con disabilità

Massimo Bigoni, Firenze

ore 11.55

Attenzione ai fratelli/sorelle del bambino disabile

Emanuele Basile, Como

ore 12.20

Ruolo e potenzialità delle associazioni di genitori

Annalisa Scopinaro, Roma

ore 12.45

Scuola e disabilità complessa

Carolina Frangi, Milano

ore 13.15

Votazione Kahoot

ore 13.30

Lunch

V Sessione

Fidarsi dell'esperto è bene, saperne interpretare i responsi è meglio...

ore 14.30

Sessione interattiva con 4 workshop a rotazione su:

- Classificazione delle varianti genomiche

Maria Iascone, Bergamo

Milena Mariani, San Fermo della Battaglia (CO)

- Interpretazione delle immagini radiologiche nel sospetto di patologia scheletrica costituzionale

Gioachino Scarano, Benevento

Francesca Bedeschi, Milano

- Interpretazione degli esami metabolici di base nel sospetto di malattia metabolica ereditaria (MME)

Serena Gasperini, Monza

Francesca Furlan, Milano

- Interpretazione degli esami neuroradiologici nei quadri malformativi cerebrali e sindromi genetiche: pillole per il clinico

Stefano D'Arrigo, Milano

Marco Moscatelli, Milano

ore 18.30

Chiusura della giornata

venerdì 24 aprile

VI Sessione

Rare ma non troppo: patologie genetiche emergenti:

Moderatori

Duccio Maria Cordelli, Bologna

Alice Moroni, Bologna

ore 9.00

Syngap1

Claudia Ciaccio, Milano

ore 9.25

ADNP

Elisabetta Prada, San Fermo della Battaglia (CO)

ore 9.50

KBG

Francesca Limido, San Fermo della Battaglia (CO)

ore 10.15

ASXL3

Iacopo Bellani, Roma

ore 10.45

Votazione Kahoot

ore 11.00

Coffee break

ore 11.30

Si fa presto a dire “comunicazione della diagnosi” intervista a clinico e genitore

Luigi Memo, Trieste

Angelo Selicorni, San Fermo della Battaglia (CO)

Giuseppe Bernasconi, Genitore di paziente con malattia rara

ore 12.15

Conclusioni

ore 12.30

Chiusura del corso

Test di apprendimento ECM online da completare entro tre giorni dalla fine del corso

RELATORI E MODERATORI

Basile Emanuele

Psicologo - Terapeuta Familiare

Como

È nato il 23 febbraio 1962. Si è laureato in pedagogia nel 1993 presso l'Università Cattolica di Milano e nel 1997 è stato abilitato alla professione di psicologo presso l'Università. La sapienza di Roma. Psicoterapeuta della famiglia opera, dal 1988, presso IRCCS E. Medea dell'Associazione La Nostra Famiglia di Bosisio Parini (Lecco) occupandosi prevalentemente di clinica prima presso il Servizio di psicologia dell'Educazione e poi presso il servizio di psicologia della Famiglia.

Per molti anni si è occupato di valutazioni funzionali e fenotipo comportamentale dei soggetti affetti dalla Cornelia de Lange ricoverati presso l'istituto. L'esperienza clinica gli ha permesso di conoscere e descrivere gli aspetti funzionali riguardanti un numero significativo di minori affetti dalla CdLS entrando a fare parte del Comitato Scientifico dell'Associazione Nazionale e del Comitato Scientifico Internazionale (SAC).

Oltre agli aspetti riguardanti le caratteristiche funzionali e comportamentali dei soggetti affetti dalla sindrome, si occupa delle problematiche emotive, relazionali e familiari.

L'attività scientifica ha occupato una minima parte della sua esperienza professionale traducendosi in alcune pubblicazioni e in diversi eventi seminari e congressuali riguardanti le disabilità congenite, le sindromi rare e i disturbi del neurosviluppo.

Bedeschi Francesca

Genetica Medica

Fondazione IRCCS Ca' Granda

Ospedale Maggiore Policlinico

Milano

Ho iniziato la mia carriera professionale nella genetica clinica occupandomi della diagnosi e dell'assistenza dei pazienti affetti da disabilità intellettiva e sindromi rare. Dal 2001, mi sono specializzata sull'inquadramento diagnostico e sul follow up di pazienti con disabilità intellettiva e patologia malformativa in età giovane adulta affetti, ad esempio, da sindrome di Williams, sindrome di Down e sindrome da delezione cromosoma 22q. Infine, mi occupo di consulenza genetica in fase preconcezionale, con particolare attenzione alla diagnosi prenatale delle malattie genetiche, e di displasie scheletriche in età pediatrica e adulta."

Attività di consulenza genetica pre-concezionale e prenatale a soggetti affetti o con familiarità per malattia genetica. Coordinamento dell'inquadramento diagnostico in soggetti in età adulta con sindromi rare con /senza DI

Bellani Iacopo

Centro Malattie Rare e Difetti Congeniti

Dipartimento per la Salute della Donna, del Bambino
e di Sanità Pubblica

Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS

Roma

Ottimo competenze comunicative e relazionali, sviluppate in ambito universitario e lavorativo nella costruzione del rapporto medico-paziente, in ambito sportivo nella gestione dei rapporti di squadra e in ambito di volontariato italiano ed internazionale sia con i membri dell'associazione sia con la popolazione locale.

Ottimo doti di comunicazione non verbale, acquisite durante i tirocini obbligatori e volontari in ambito pediatrico e durante l'attività lavorativa

Buona capacità di scrittura e di public speaking, accresciuta tramite la pubblicazione di manoscritti letterari e articoli scientifici e la loro presentazione ad eventi editoriali.
Empatia e capacità di ascolto, maturati nel rapporto con ragazzi certificati DSA e BES nel contesto di lezioni private.

Bernasconi Giuseppe

Genitore di paziente con malattia rara
Como

Bigoni Massimo

Avvocato
Firenze

Bruni Oliviero

UOD Neuropsichiatria infantile
Azienda Ospedaliera-Universitaria Sant'Andrea
Roma

Ha collaborato all'attività didattica svolgendo seminari, lezioni ed esercitazioni teorico pratiche nell'ambito della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Roma "Sapienza" nelle scuole di Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile, Pediatria e Neurologia, nei Corsi di Perfezionamento in Neurologia dell'Età Evolutiva e nei vari Corsi di Laurea delle Professioni Sanitarie.

Ha seguito e assistito numerosi studenti del corso di Laurea in Medicina e Psicologia e del corso di Specializzazione per le rispettive tesi di Laurea e Specializzazione.

Ha partecipato come docente e invited lecturer in numerosi congressi, pre-congress e congress courses nazionali ed internazionali.

Dal 2006 al 2012: Presidente della Commissione Qualità del Nucleo di Valutazione di Facoltà del Corso di Studio in Terapia della Neuro e Psicomotricità dell'Età Evolutiva (TNPEE) I Facoltà di Medicina e Chirurgia - Sapienza Università di Roma

È stato, per numerosi mandati, membro del Consiglio di Amministrazione della Associazione Italiana di Medicina del Sonno e dell'Associazione Italiana di Ricerca sul Sonno; segretario dell'European Pediatric Sleep Club e Pediatric Sleep Advisor della Organizzazione Mondiale della Sanità, per lo sviluppo delle linee guida del rumore notturno.

E' Field Editor (Pediatrics) della rivista Sleep Medicine.

Dal 2009 al 2011 è stato eletto come Chair of the Childhood Sleep Disorders and Development Section dell'American Academy of Sleep Medicine (AASM).

Nel 2014 ha fatto parte del Committee of the expert for the National Sleep Foundation Sleep Time Recommendations Consensus Panel. Dal 2015 è Membro dell'Education Committee (Pediatrics) e dell'Examination Committee della European Sleep Research Society (ESRS).

Ha organizzato e agito come membro della Faculty e partecipato come relatore e docente a numerosi congressi nazionali ed internazionali. Attualmente è coinvolto nei comitati scientifici dell'AASM; ESRS e World Sleep Society (WSS).

L'attività di ricerca è nell'ambito della neurologia pediatrica e neuropsichiatria infantile con riguardo alla ricerca clinica sul sonno (disturbi del sonno nei bambini, neurofisiologia del sonno e relazioni tra sonno e apprendimento) che ha portato alla pubblicazione di più di 300 articoli peer-reviewed, oltre a numerosi capitoli di libri e abstracts. Il libro "Sleep Disorders in Children" Nevsimalova S, Bruni O, EDS, è risultato winner of the Book Medical Award 2017.

Ciaccio Claudia

Centro Fondazione Mariani per lo Studio dei Disordini del neurosviluppo
SSD Sindromi Genetiche con Disabilità Intellettiva
Disturbo dello Spettro Autistico
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Prima valutazione e follow-up di bambini affetti da patologie neurologiche e sindromi complesse con interessamento neurologico e patologie neurologiche dell'età evolutiva su base genetica

- Attività di ricerca scientifica, inclusi progetti collaborativi di rete (Progetto Undiagnosed Telethon, Rete IDEA, Rete RIN)

Cordelli Duccio Maria

Neuropsichiatria Infantile
Policlinico S. Orsola-Malpighi
Bologna

Professore associato in Neuropsichiatria Infantile all'Università di Bologna dal 2018, svolge le sue ricerche nell'ambito della Neurologia Pediatrica. Gli interessi di ricerca sono rivolti in particolare alle malattie rare neurologiche/neurogenetiche e alle forme di neurotossicità iatrogena nei bambini trattati per patologie emato-oncologiche.

Laureato in Medicina e Chirurgia nel 2001 presso l'Università di Siena ha conseguito la Specializzazione in Pediatria nel 2006 presso la stessa Università.

Carriera professionale

Dal 2007 Dirigente Medico di I Livello presso la UO Neuropsichiatria Infantile del Policlinico di S. Orsola. Dal 2015 svolge attività di consulente di Neurologia Pediatrica per ASL di Imola. Nel 2016 consegue l'Abilitazione Scientifica Nazionale a Professore Associato. Dal 7 maggio 2018 è professore associato presso l'Ateneo bolognese. Dal 2018 al 2020 è stato Direttore della UO Neuropsichiatria Infantile del Policlinico di S. Orsola. Dal 1° gennaio 2021 è Direttore della UOC Neuropsichiatria dell'età Pediatrica dell'Istituto di Scienze Neurologiche di Bologna con sedi presso il Policlinico di Sant'Orsola e l'Ospedale Bellaria.

Ha partecipato e partecipa a gruppi di ricerca nazionali ed internazionali nell'ambito della fenotipizzazione neurologica e lo studio dei meccanismi di malattia di alcune patologie neurogenetiche (con particolare interesse negli ultimi anni riguardo la S. di Mowat-Wilson, la S. di Pallister-Killian e alcune forme di encefalopatie con calcificazioni cerebrali).

È inoltre Coordinatore del gruppo di studio di Neuroncologia e Neurologia dei trapianti della Società Italiana di Neurologia Pediatrica. In questo ambito l'interesse principale è rivolto verso lo studio dell'Encefalopatia posteriore reversibile (PRES) e l'encefalopatia da metotrexate.

Membro del Comitato Scientifico di AIMW, PKS Kids-Italia e Fanep
Referee di riviste internazionali nel settore della Neurologia e Neurologia Pediatrica

D'Arrigo Stefano

Centro Fondazione Mariani per lo Studio dei Disordini del neurosviluppo
SSD Sindromi Genetiche con Disabilità Intellettiva
Disturbo dello Spettro Autistico
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Dal 10 novembre 2008 e anche attualmente incarico a tempo indeterminato di Dirigente Medico in Neuropsichiatria Infantile presso il dipartimento di Neuroscienze Pediatriche c/o la U.O. Neurologia dello Sviluppo dell'Istituto Neurologico C. Besta di Milano e dal 15 settembre 2021 c/o la U.O.

Neuropsichiatria Infantile

Dall'ottobre 1998: attività di ricerca "Sindromi genetiche nei soggetti con dismorfismi e ritardo mentale" presso la Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano. Tale attività prevede la collaborazione con Genetisti clinici e di laboratorio per lo sviluppo di specifici progetti indirizzati allo studio di:

- soggetti con dimorfismi, ritardo mentale ed aspetti malformativi cerebellari. E' stato definito ed applicato un protocollo di screening diagnostico
- correlazione fenotipo-genotipo nella sindrome di Sotos, in collaborazione con l'Istituto Galliera di Genova e nella sindrome di Noonan in collaborazione con l'Università di Padova.
- pazienti con sospetto diagnostico di sindrome di Rett risultate negative ad una prima ricerca genetica, con ampliamento dello studio attraverso la ricerca di delezioni più ampie del gene, effettuata presso il Centro Auxologico Italiano di Milano
- analisi CGH-array, in collaborazione con l'Università di Pavia
- soggetti con ritardo mentale X-linked, in collaborazione con il network italiano, coordinato dalla prof. Alessandra Renieri della Clinica Genetica dell'Università di Siena, costituito da diversi Centri clinici e di laboratorio
- individuazione dei diversi fenotipi di artrogriposi multipla congenita e correlazione genotipica, in collaborazione con Harvard Institute of Medicine
- definizione diagnostica e correlazione genotipo-fenotipo nella sindrome di Aicardi-Goutières, in collaborazione con Leeds Institute of Molecular Medicine, St. James's University Hospital
- studio clinico-strumentale di pazienti con Sindrome appartenente al gruppo delle Sindromi cerebello-oculo-renali di cui la sindrome di Joubert rappresenta quella piu' comune. Inoltre, studio genetico in collaborazione con l'Istituto CSS Mendel di Roma per la definizione del genotipo (studio mutazioni note e ricerca nuove mutazioni)
- soggetti con quadro clinico appartenente al gruppo delle malformazioni cerebellari congenite, in collaborazione con l'Istituto CSS Mendel di Roma. Obiettivo primario è la raccolta dei dati clinici e strumentali, in particolare neuro radiologici per consentire una precisa definizione nosologica e successivo studio genetico secondo una sequenza determinata dalla categoria di appartenenza (sequenziamento dei geni candidati, analisi microarray CGH) al fine di definire specifiche correlazioni genotipo-fenotipo.

Di Pisa Veronica

Neuropsichiatria Infantile

Policlinico Sant'Orsola

Bologna

L'Unità Operativa di Neuropsichiatria infantile dell'Azienda Ospedaliera di Bologna:

Fornire un servizio di diagnosi ed assistenza in ambito neuropsichiatrico infantile (0-18 anni) qualificato ed aggiornato, in grado di offrire una gamma di prestazioni facilmente accessibili e che possano soddisfare le necessità della popolazione

Garantire al personale un aggiornamento professionale continuo.

Prestare un servizio ispirato a principi di qualità nella gestione, programmazione ed erogazione delle prestazioni e rivolto al miglioramento continuo. In particolar modo il personale è sensibilizzato a far sì che le prestazioni rispettino i diritti del paziente (esplicitati nella carta dei servizi) e che rispondano a criteri di efficienza, efficacia, imparzialità e continuità

Faravelli Francesca

UO Genomica e Genetica Clinica
IRCCS Istituto Giannina Gaslini
Genova

My research activity was mainly focused on genetic basis of Fragile X syndrome, intellectual disability, and congenital syndromes, dysmorphology, prenatal diagnosis, skeletal dysplasia, new diagnostic genetic technologies. Granted as principal investigator of national and local research projects. Reviewer for major journals in the field of clinical and molecular genetics. Invited as chairman and speaker to several National and International meetings.
Organiser of several National meetings and courses

Furlan Francesca

Pediatria
Fondazione IRCCS Ca' Granda
Ospedale Maggiore Policlinico
Milano

Responsabile di diagnosi e follow-up clinico dei pazienti con malattia metabolica (gestione acuta delle emergenze- iperammoniemie, ipoglicemie, iperlattacidemie- e cronica dei pazienti affetti da malattie metaboliche ereditarie in particolare malattie da accumulo lisosomiale - mucopolissacaridosi, mucolipidosi, gangliosidosi-, deficit della glicosilazione delle proteine, malattie del metabolismo degli aminoacidi -acidosi organiche ed aminoacidopatie-, difetti del ciclo dell'urea, malattie dei carboidrati -glicogenosi, fruttosemia, galattosemia, iperinsulinismi- e della beta ossidazione mitocondriale, mitocondriopatie).
-Responsabile dello screening metabolico allargato neonatale della regione Lombardia
-Responsabile della gestione dei pazienti ricoverati presso la UOSD

Fusco Carlo

SC Neuropsichiatria Infantile
AUSL IRCCS Arcispedale Santa Maria Nuova
Reggio Emilia

Direttore della Struttura Complessa di Neuropsichiatria Infantile, è responsabile del Centro HUB Regionale della rete per le malattie neurometaboliche e mitocondriali in età infantile, docente a contratto per Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia, Università degli Studi di Bologna, Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile.

Frangi Carolina

Fondazione TOG Onlus
Milano

Laureata in psicologia clinica presso l'Università Cattolica di Milano. Dopo qualche esperienza lavorativa nel mondo della scuola, dal 2012 lavora come psicologa presso la Fondazione TOG dove segue il Servizio Scuola e la presa in carico di bambini con patologie neurologiche complesse. È applicatrice del metodo Feuerstein e da sempre si occupa di bambini con difficoltà di apprendimento di cui segue il percorso riabilitativo e scolastico.

Gasperini Serena

Centro Fondazione Mariani per le
Malattie metaboliche ereditarie dell'infanzia
Clinica Pediatrica

Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori
Monza

Neurologa pediatra ed esperta in malattie metaboliche rare. Dal 2017 è Responsabile dell'Unità Malattie Rare Metaboliche - Fondazione Mariani presso la Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori a Monza, con una vasta esperienza in screening neonatale esteso e sperimentazioni cliniche su disordini lisosomiali.

Esperienza Clinica: Lavora dal 2004 nel campo delle malattie metaboliche e neurologiche, con esperienze presso l'Ospedale Pediatrico Meyer di Firenze e successivamente a Monza.

Ruoli Attuali: Responsabile Unità Malattie Rare Metaboliche (Monza), Principal Investigator in trial clinici, consulente in Advisory Board nazionali/internazionali e docente in Master su errori congeniti del metabolismo.

Ricerca: Focalizzata su malattie lisosomiali, mucopolisaccaridosi I e malattia di Pompe, con pubblicazioni scientifiche all'attivo.

In precedenza, ha collaborato attivamente allo sviluppo dello screening neonatale esteso in Italia.

Iascone Maria

Lab Genetica Molecolare - USSD LGM

ASST Papa Giovanni XXIII

Bergamo

Laurea in scienze biologiche- specializzazione in genetica medica

Ricercatore a contratto e Ricercatore a tempo determinato -

Consiglio Nazionale Delle Ricerche - CNR

Biologo genetista, libero professionista – Azienda Ospedaliera Ospedali

Riuniti Di Bergamo

Dirigente sanitario, UO Anatomia Patologica - Azienda

Ospedaliera Ospedali Riuniti Di Bergamo

Dirigente sanitario, responsabile sezione genetica

molecolare della USSD Laboratorio di Genetica Medica -

Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti di Bergamo

Lanari Marcello

Università di Bologna

Bologna

Laurea in Medicina e Chirurgia a Bologna nel 1982. Specializzazione in

Pediatria Preventiva e Puericultura nel 1986. Dottore di Ricerca nel 1990.

Dirigente di Pediatria dal 1990 presso l'Istituto Clinico di Pediatria Preventiva e Neonatologia del Policlinico S. Orsola-Malpighi. Dal 2003 Direttore dell'UO di

Pediatria e Nido dell'USL di Imola (BO) e responsabile di Programma Interaziendale "Reti Cliniche Maternità e Infanzia". Da novembre 2016

Direttore dell'UO di Pediatria d'Urgenza, PS e OBI del Policlinico S. Orsola-Malpighi di Bologna e Professore associato, svolge le sue ricerche in ambito

Pediatrico e Neonatologico con particolare interesse in ambito infettivologico (TB, Citomegalovirus, infezioni esantematiche, respiratorie, dell'osso e dei

tessuti molli) e connessi all'urgenza pediatrica (gestione dell'insufficienza respiratoria, del dolore, ventilazione non invasiva). Impegnato in progetti di

ricerca nazionali e internazionali, collabora con Istituti nazionali e internazionali.

Limido Francesca

Progetto Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile

SC Pediatria

ASST Lariana, Ospedale Sant'Anna

San Fermo della Battaglia (CO)

Mariani Milena

Progetto Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile

SC Pediatria

ASST Lariana, Ospedale Sant'Anna

San Fermo della Battaglia (CO)

Gennaio 2020: diploma di Specializzazione in Genetica Medica (Università degli Studi di Milano) in data 22/01/20 con votazione 70/70 con Lode

Tesi sperimentale dal titolo: "Il Sistema Nervoso Centrale nello spettro

Cornelia de Lange: dal modello biologico di base al paziente" Relatore: Dr.

Angelo Selicorni, Correlatrice: Dr.ssa Valentina Massa

Da Febbraio 2020 (01.02.20) Assunzione a tempo indeterminato c/o U.O. di Pediatria ASST Lariana, H Sant'Anna di S.Fermo della Battaglia (CO)

Masi Gabriele

UOC Neuropsichiatria

IRCCS Fondazione Stella Maris

Pisa

Dirige la unità Operativa Complessa di Psichiatria e Psicofarmacologia dell'IRCCS Stella Maris, che comprende un reparto di degenza clinica per le patologie psichiatriche dell'età evolutiva, una sezione per la emergenza psichiatrica acuta ed una sezione dedicata alla diagnosi ed al trattamento del disturbo da deficit di attenzione ed iperattività. Effettua inoltre una intensa attività ambulatoriale, per adolescenti e preadolescenti, presso l'IRCCS Stella Maris negli stessi ambiti clinici. Effettua inoltre una attività di ricerca come responsabile della Linea di Ricerca in Diagnosi e Terapia nei Disturbi Psichiatrici in Età Evolutiva. Nell'ambito di tale attività ha pubblicato 180 articoli scientifici su riviste internazionali, con H-index 32, Research Gate Index 41.16, e circa 3700 citazioni

Mazzoni Elisa

Dipartimento Materno Infantile

AUSL Bologna

Bologna

Dal 2007 la mia attività clinica si è svolta presso la Pediatria e il Pronto Soccorso Pediatrico dell'Ospedale Maggiore, presso la Pediatria ed il Pronto Soccorso dell'Ospedale di Porretta e presso la Neonatologia ed il pronto Soccorso dell'Ospedale di Bentivoglio.

Dal 2012 ho partecipato a tutti gli incontri per la stesura, le revisioni e la procedura di accreditamento del "PDTA per la gestione del bambino con patologia cronica a rischio di sviluppare o affetto da disabilità multiple".

Dal 2013 ho iniziato ad occuparmi dell'attività formativa del Reparto di Pediatria come Referente della Formazione, progettando e gestendo tutti i corsi della UO e partecipando all'attività formativa del Dipartimento Materno Infantile.

Sono Istruttore di PBLSD, EPILS ed EPALS la Formazione Aziendale.

Dall'ottobre 2019 sono inserita nel Programma Bambino Cronico Complesso, dapprima a tempo parziale (80% del monte ore lavorativo), poi, dal 15/03/2021 al 100%.

Ho partecipato, dal 2018 al 2025, a 4 missioni formative ad Asmara. Il progetto, messo a punto da "Annulliamo la Distanza" OdV con l'Azienda USL di Bologna e l'Ospedale Meyer di Firenze prevedeva la Formazione ai corsi di emergenza pediatrica e di gestione dei CVC per tutto il personale del Pronto Soccorso Pediatrico dell'Ospedale "Orotta" di Asmara.

Memo Luigi

Genetica Medica

Università degli Studi di Trieste

SC Genetica Medica

IRCCS Materno infantile "Burlo Garofolo"

Trieste

Incarico libero professionale presso la SC di Neonatologia dell'IRCCS Burlo Garofolo di Trieste per prestazioni di attività qualificata di medico specialista in Pediatria e

per attività scientifica e di ricerca nell'ambito della Genetica

Incarico libero professionale per attività presso gli ambulatori di alta specializzazione di genetica clinica degli Ospedali di Mestre e Venezia dell'Azienda ULSS N.3 Serenissima

Incarico libero professionale in qualità di medico specializzato in

Pediatria, in possesso di esperienza in ambito neonatologico in particolare nel riconoscimento,

inquadramento e gestione delle sindromi malformative presso l'Azienda ULSS N.8 Berica.

Moroni Alice

Istituto Ortopedico Rizzoli

Bologna

Nell'ambito del mio percorso ho potuto acquisire una conoscenza trasversale della genetica medica, sia per quanto riguarda le tecniche analitiche, sia per l'attività di interpretazione e refertazione, sia per l'attività clinica di consulenza. Durante gli anni di formazione mi sono occupata di tutti i settori della genetica medica, per l'inquadramento, la diagnosi, il follow-up e la presa in carico familiare dei pazienti adulti e pediatrici affetti da condizioni su base genetica. In particolare, ho avuto modo di approfondire la diagnosi e la gestione clinica delle malattie rare scheletriche e delle patologie genetiche ereditarie del connettivo presso l'IRCCS Istituto Ortopedico Rizzoli.

Medico specialista in genetica medica

SC Malattie Rare Scheletriche, IRCCS Istituto Ortopedico Rizzoli, Bologna

Consulenza genetica e diagnosi molecolare delle patologie rare a prevalente interessamento scheletrico e malattie ereditarie del tessuto connettivo. Attività di ricerca clinica e cooperazione a livello internazionale nell'ambito della rete europea per le malattie rare scheletriche ERN-BOND.

Moscatelli Marco

Neuroradiologia

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta

Milano

Specialista in Neuroradiologia con esperienza presso la Fondazione IRCCS Istituto Neurologico 'Carlo Besta' di Milano dal 2018. Si occupa di refertazione RM e TC di cranio, colonna, base cranica e nervi periferici, con particolare attenzione a patologie oncologiche, neuromuscolari, pediatriche e rare. Ha conseguito la laurea in Medicina nel 2011, la specializzazione in Radiodiagnostica nel 2018 e il PhD nel 2025 tutti presso l'Università degli Studi di Milano. Ha conseguito anche il European Diploma in Neuroradiology (EDINR) nel 2021.

Medico specialista in Neuroradiologia che lavora presso la Fondazione IRCCS Istituto Neurologico 'Carlo Besta' di Milano come Neuroradiologo dal novembre 2018. Precedentemente, ha completato la sua specializzazione in Radiologia da agosto 2013 ad agosto 2018, inclusi periodi dedicati a Neuroradiologia, Neuroradiologia Pediatrica, Radiologia Muscoloscheletrica, Radiologia d'Emergenza e Radiologia Oncologica. Ha inoltre svolto una fellowship post-laurea in Neurologia presso il Dipartimento di Neuroimmunologia e Malattie Neuromuscolari dello stesso istituto da marzo 2012 a luglio 2013.

Dal novembre 2018, è Neuroradiologo presso il Dipartimento di Neuroradiologia della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico 'Carlo Besta' di Milano. Le sue attività assistenziali principali includono la refertazione di esami

di risonanza magnetica (RM) e tomografia computerizzata (TC) di testa, colonna vertebrale, base cranica e nervi periferici, nonché ecografie e Doppler US. È anche coinvolto nell'impostazione di nuove sequenze (come 'black blood' e esami del plesso).

Ha un particolare impegno e competenza in patologie oncologiche, neuromuscolari, dei nervi periferici, pediatriche e malattie rare. Partecipa attivamente a board istituzionali su neuro-oncologia, neuro-pediatria, vasculiti del SNC e malattie rare del SNC. È inoltre coinvolto in trial farmacologici multicentrici per SMA, NF1, X-ALD e sclerosi multipla (MS).

Onesimo Roberta

UOSD Malattie Rare e Transizione

Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS

Roma

Responsabile UOS Malattie Rare e Difetti Congeniti

In grado di assistere il bambino con disabilità.

Pantaleoni Chiara

Neuropsichiatra infantile

Milano

Neuropsichiatra infantile, ha sempre svolto attività clinica prevalentemente nell'area di degenza. Laurea in Medicina e Chirurgia (Università di Padova 1983) e Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile (Università di Pavia 1989).

Nel 1985 ha iniziato l'attività presso la Unità di Neurologia dello Sviluppo con rapporto di collaborazione di ricerca, inizialmente con il gruppo di Neuropsicologia per la caratterizzazione cognitivo-comportamentale di pazienti affetti da diverse patologie neurologiche. Dal 1989 dirigente medico, ha poi avviato all'interno dell'Unità un'attività autonoma dedicata alla diagnosi e follow-up di pazienti con patologia Sindromico-Genetica e disabilità complessa, con conferimento di eccellenza professionale in dismorfologia genetico-clinica nel 2007. Dal 2016 a luglio 2021 direttore ff dell'Unità, con coordinamento dell'attività di diverse figure professionali impegnate sia in ambito diagnostico che terapeutico e riabilitativo con management multidisciplinare alla patologia dell'elezione.

L'attività di ricerca è prevalentemente dedicata allo studio della patologia Sindromico-Genetica con disabilità complessa. In quest'ambito ha collaborato a numerosi progetti di ricerca, è stata direttore di corsi e congressi di genetica pediatrica ed è autrice di pubblicazioni scientifiche inerenti.

Svolge inoltre attività didattica e formativa per le Scuole di Specializzazione di Neuropsichiatria Infantile e Genetica Medica dell'Università di Milano.

Prada Elisabetta

Progetto Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile

SC Pediatria

ASST Lariana, Ospedale Sant'Anna

San Fermo della Battaglia (CO)

Medico Pediatra presso UOC Pediatria

Assistenza di pazienti pediatrici in pronto soccorso e reparto di degenza

Marzo 2021 – Giugno 2022

Fondazione Telethon - via Poerio 14, 20129 Milano

Medico Genetista presso il Servizio Informativo Info_Rare

Consulenza genetica per via telematica

Agosto 2020 – Luglio 2022

ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda - piazza Ospedale Maggiore 3, 20162 Milano

Medico Genetista presso U.O. Analisi chimico-cliniche e microbiologia

Consulenza genetica pre e post-test in pazienti con predisposizione oncologica

Settembre 2019 – Agosto 2022

Fondazione De Marchi - via della Commenda 9, 20122 Milano

Medico Genetista presso U.O. Pediatria ad Alta Intensità di Cura

Inquadramento diagnostico e follow-up assistenziale in pazienti pediatrici affetti da sindrome di Beckwith-Wiedemann e difetti dell'imprinting, sindrome di Rubinstein-Taybi e disordini dell'Epigenetic Machinery, Neurofibromatosi tipo 1 e sindromi neurocutanee

Scarano Gioacchino

UO Genetica Medica, AORN San Pio, Ospedale G.

Rummo, Benevento

Ambulatorio di Genetica Medica, CCRMR Campania,

AORN dei Colli, Ospedale Monaldi, Napoli

Registro Campano Difetti Congeniti, Regione

Campania, Benevento - Napoli

Responsabile dell'Ambulatorio di Genetica Medica c.o Malattie Rare

Cardiovascolari e Genetiche, Ospedale Monaldi AORN dei Colli, Napoli

01-03-2016 Primario Emerito di Genetica Medica in quiescenza

Azienda Ospedaliera Rilievo Nazionale "Gaetano Rummo" Benevento

Oggi Azienda Ospedaliera Rilievo Nazionale "San Pio", P.O. "G.Rummo", Benevento

Scopinaro Annalisa

UNIAMO-Federazione Italiana Malattie Rare APS

Roma

Da Gennaio 2023: Componente del Comitato Nazionale Malattie Rare, istituito presso il Ministero della Salute

– Da Febbraio 2024: componente Tavolo Tecnico per una legge sul Caregiver

– Da Novembre 2020: componente del Gruppo di lavoro, istituito presso il Ministero della Salute, per

l'aggiornamento del panel di patologie da inserire nello Screening Neonatale Esteso (GDL SNE)

– Dal 2020: componente del Comitato Scientifico della Newsletter Raramente, edita in collaborazione con l'Istituto

Superiore di Sanità e pubblicata dall'Istituto Poligrafico di Stato sul sito del Ministero della Salute dedicato alle

malattie rare (www.malattierare.gov.it)

Selicorni Angelo

Progetto Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile

SC Pediatria

ASST Lariana, Ospedale Sant'Anna

San Fermo della Battaglia (CO)

- Laureato in Medicina e Chirurgia il 29/10/87 presso l'Università degli Studi di Milano (voto di Laurea 110/110 e lode)

- Abilitato all'esercizio della professione medica avendo superato l'esame di stato nel novembre 1987 presso l'Università degli Studi di Milano

- Specializzato in Pediatria nell'Anno Accademico 1990/91 presso la I Scuola di P. Careddu (voto di Specializzazione 40/40 e lode)

- Specializzato in Genetica Medica nell'Anno Accademico 1994/95 presso la Scuola di Specializzazione in Genetica Medica dell'Università degli Studi di Milano, direttrice prof.ssa Lidia Larizza (voto di specializzazione 40/40 e lode)

- Dal marzo 1991 al dicembre 1994 assistente medico presso il Laboratorio di Citogenetica della Clinica Mangiagalli di Milano

- Dal dicembre 1994 assistente medico presso la I Clinica Pediatrica

dell'Università degli Studi di Milano

- Dal dicembre 1994 responsabile dell'Ambulatorio di Sindromologia e Genetica Clinica della Medesima Clinica Pediatrica

Soggiorni all'estero

- Agosto 1990 presso il Genetic Service del Kennedy Galton Center, Northwick

Park Hospital, Londra (prof. R. Winter) e dell'Hospital for Sick Children, Londra (prof. M. Baraitser)

- Dal settembre 1990 al dicembre 1990 presso il Departement de Genetique Medicale de L'Hôpital des Enfants de la Timone, Marsiglia (prof.ssa S. Aymè)

Il dr Selicorni è inoltre autore di numerose pubblicazioni scientifiche su riviste nazionali ed internazionali inerenti la tematica della genetica clinica e delle sindromi malformative

È membro del Comitato Scientifico delle seguenti Associazioni:

- Associazione Italiana Sindrome di Williams

- Associazione Italiana Sindrome di Wolf-Hirshhorn

e direttore Scientifico dell'Associazione Nazionale di Volontariato Sindrome di Cornelia de Lange e membro del Scientific Advisory Comitee della Cornelia de Lange Syndrome Foundation

Seri Marco

Policlinico Sant'Orsola

Bologna

È stato nominato Direttore Scientifico dell'IRCCS il 1° marzo 2023.

Il Direttore Scientifico si rapporta con il Direttore Generale ai fini dell'integrazione dell'attività scientifica con l'attività assistenziale e la formazione e tra i suoi compiti, si occupa di predisporre un piano di sviluppo della ricerca, condiviso con il Comitato Tecnico Scientifico, da inserire nel Piano Strategico elaborato dal CIV e collabora con il Collegio di Direzione per le altre funzioni di ricerca ed innovazione tecnologica e organizzativa dell'Azienda. Promuove e coordina l'attività di ricerca scientifica gestendone il relativo budget, concordato annualmente con il Direttore Generale in relazione agli indirizzi del Consiglio di Indirizzo e Verifica. Presenta annualmente al Collegio di Direzione il piano della ricerca ed espone i risultati raggiunti. Collabora all'elaborazione del programma aziendale di formazione permanente, in collaborazione con il Collegio di Direzione.

Soffritti Silvia

Dipartimento Materno Infantile

AUSL Bologna

Bologna

Responsabile per l'Ausl di Bologna di un programma che si chiama "Bambino cronico complesso". È il nodo territoriale delle cure palliative pediatriche, "un ponte tra l'ospedale e il domicilio". Soffritti e la sua squadra seguono i bimbi inguaribili a casa.

Suppiej Agnese

Università degli Studi di Ferrara

Ferrara

01.07.2020-tutt'oggi

Coordinatore della Sezione di Pediatria

Direttore della Scuola di Specializzazione di Pediatria

Dipartimento di Scienze Mediche, Università di Ferrara.

01.04.2018-tutt'oggi

Professore Associato di Pediatria

Dipartimento di Scienze Mediche

Sezione Pediatria, Università degli Studi di Ferrara.

13.03.2018-tutt'oggi

Membro del Comitato Scientifico della Società Italiana di Neurologia
Pediatria
01.01.2018-tutt'oggi
Membro del Committee of National Advisors (C N A) European Pediatric
Neurology Society.
15.06.2018-tutt'oggi
Director of the Research Training Program of the Robert Hollman Foundation,
Amsterdam, Holland- Sedi di Padova e Cannero Riviera.
01.01.2005-tutt'oggi
Scientific Consultant, Robert Holman Foundation–Amsterdam, Olanda –Sedi
di Padova e Cannero Riviera.
19.11.2019-tutt'oggi
Responsabile del Centro di Riferimento SINP (Società Italiana di Neurologia
Pediatria) di Ferrara: Terzo Livello (ad Alta Complessità).

Testa Giuseppe

Human Technopole
Milano

Medico, professore ordinario di Biologia Molecolare presso l'Università Statale di Milano e Direttore del High Definition Disease Modelling Lab: Stem Cell and Organoid Epigenetics dell'Istituto Europeo di Oncologia. A Human Technopole il prof. Testa guida il centro di Neurogenomica del programma di ricerca in convenzione con l'Università Statale di Milano. Il programma si occupa, fra l'altro, dei meccanismi molecolari alla base delle disabilità intellettive e dell'autismo.

Zampino Giuseppe

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

Specializzato in Pediatria e Genetica Medica svolge attività di ricercatore presso il Servizio di Epidemiologia e Clinica dei Difetti Congeniti dell'Istituto di Pediatria dell'Università Cattolica del Sacro Cuore. Da anni si occupa della diagnosi e dell'assistenza dei bambini con difetti congeniti e sindromi malformative. I lavori che ha pubblicato sono orientati non solo verso la caratterizzazione biologica, ma anche verso aspetti clinici di diversi quadri sindromici, in particolare della sindrome di Noonan e delle condizioni Noonanlike, delle sindromi con difetti craniofacciali, delle sindromi con coinvolgimento oculare e delle sindromi con accelerazione di crescita. È docente di pediatria e genetica presso l'Università Cattolica del Sacro Cuore in Roma.