

Presidente
Giuseppe Zampino
Responsabili Scientifici
Giuseppe Zampino
Marco Tartaglia

RAZIONALE SCIENTIFICO

Once upon a time, così iniziano le belle storie e così vogliamo introdurre il **Congresso Nazionale SIMGePeD** di questo anno. Venti anni fa, fu identificato PTPN11 come primo gene della sindrome di Noonan. Da allora molti gruppi italiani hanno lavorato e portato preziosi contributi alla delineazione clinica e alla definizione eziologica della sindrome di Noonan e delle altre condizioni ad essa collegate. Il Congresso della SIMGePeD di questo anno vuole ripercorrere il cammino fatto mediante la voce dei pazienti e dei tanti colleghi, medici e biologi italiani e stranieri, il cui lavoro ha dato un forte impatto alla conoscenza delle RASopatie. Intendiamo con questo Congresso valorizzare l'impegno clinico e di ricerca che i Soci della SIMGePeD hanno profuso durante questi anni e dare uno spaccato ampio e completo di una serie di condizioni che rappresentano una grande parte del nostro lavoro.

L'evento è stato accreditato su Agenas rif. ECM n. 3282-338109 per tutte le figure professionali riconosciute dal Ministero della Salute (nr. 15 crediti formativi ECM)

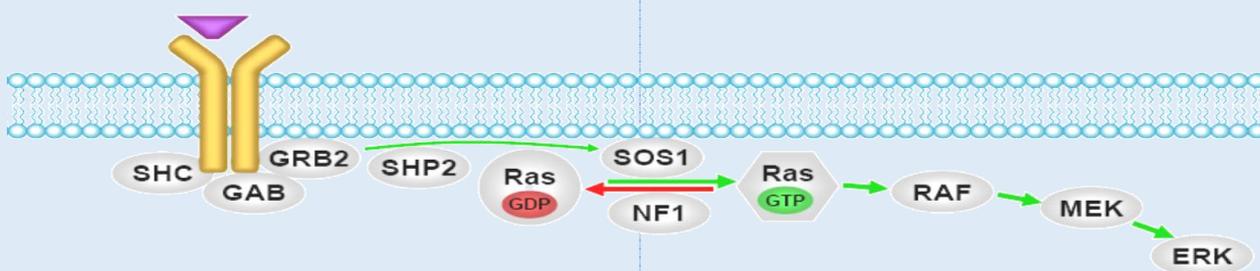
Con il Patrocinio di:



Congresso Nazionale SIMGePeD 2021

Webinar

16 - 17 Dicembre 2021



PROGRAMMA
16 Dicembre 2021

Sessione d'apertura (13:00-14:00)

Moderatori: Giuseppe Zampino, Alessandra Vancini

Benvenuto (**G. Zampino**)

Il seme che muore porta molto frutto (**G. Cerami**)

Note introduttive: sindrome di Noonan, sindrome cardiofaciocutanea e le altre RASopatie (**G. Neri**)

20 anni dopo PTPN11: La genomica delle RASopatie (**M. Tartaglia**)

Sessioni tematiche I e II

Moderatori: Mario Giuffrè, Livia Garavelli

14:00 – Clinical variability in RASopathies (**M. Zenker**)

Caratteristiche cliniche: sindrome di Noonan e sindrome LEOPARD (**M.C. Digilio**)

Caratteristiche cliniche: sindrome cardiofaciocutanea e sindrome di Costello (**G. Zampino**)

discussione

15:00 – Cancer risk in RASopathies (**C. Kratz**)

Screening (**C. Leoni**)

Trattamenti (**A. Mastronuzzi**)

discussione

16:00 Break

Sessioni tematiche III, IV e V

Moderatori: Andrea Bartuli, Cinzia Galasso

16:15 – Approaching therapies for RASopathies (**G. Andelfinger**)

discussione

16:45 – The values of registries (ILIAD and local registries) (**A. Verloes**)

discussione

17:15 - Impatto neurocognitivo e comportamentali (**P. Alfieri**)

L'epilessia (**D. Battaglia**)

discussione

18:00 – chiusura della prima giornata

PROGRAMMA
17 Dicembre 2021

Sessioni tematiche VI e VII

Moderatori: Bruno Marino, Rita Fischetto

14:00 – Il cuore nelle RASopatie: introduzione (**B. Marino**)

I difetti congeniti (**G. Calcagni**)

CMI e disturbi del ritmo (**G. Limongelli**)
discussione

15:00 - Crescita (**L. Mazzanti**)

Nutrizione (**R. Onesimo**)

discussione

15:45 Break

Sessione tematica VIII

Moderatori: Marco Tartaglia, Giovanni Battista Ferrero

La ricerca:

16:00 - In vivo/in vitro models: fly/iPS (**B. Gelb**)

In vivo model: zebrafish (**J. Den Hertog**)

In vivo model: C. elegans (**S. Martinelli**)

17:00 - Nuove dalla ricerca:

M. Motta: SPRED2

D. Melis: autoimmunità

E. Flex: CS & metabolismo energetico

A. Selicorni: disturbi della coagulazione

A. Mussa: trattamento con MEKi

18:00 – chiusura dei lavori – **Giuseppe Zampino**

