PROGRAMMA PRELIMINARE

XIX CONGRESSO

SIMGePeD

Malattie genetiche pediatriche: tra specificità e trasversalità



3 | 5 Novembre

ROMA

Centro Congressi
Roma Eventi
Fontana di Trevi

un evento organizzato da | BioMedia

RAZIONALE SCIENTIFICO

Il XIX Congresso Nazionale della SIMGePeD vuole fornire un momento di approfondimento e riflessione su un aspetto rilevante del percorso diagnostico-assistenziale dei pazienti affetti da condizioni genetiche rare.

Se da un lato vi è una richiesta di una sempre più alta specializzazione sia in campo diagnostico che terapeutico, dall'altro emerge fortemente la necessità di valorizzare tutte quelle attenzioni trasversali alle persone che vivono una condizione rara, al fine di rendere l'assistenza, ove possibile, sempre più delocalizzata e vicina all'ambiente di vita del paziente; nonché sempre più patrimonio culturale e clinico condiviso tra i diversi attori del percorso di cura del bambino e della sua famiglia, soprattutto quanto maggiore è la distanza tra il domicilio ed il centro esperto.

Nella prima sessione cercheremo di fare il punto della situazione, in modo pratico e concreto, sui trattamenti "farmacologici e non" e sulla sostenibilità per il sistema delle crescenti terapie innovative. In una successiva sessione andremo poi ad analizzare come le varie "reti" (malattie rare, cure palliative, assistenza domiciliare, DAMA), che nella nostra realtà sanitaria rivolgono la loro attenzione ai bambini con patologie complesse, possano rappresentare un valore decisivo per il sistema quando riescono ad integrarsi ed essere tra loro complementari, mentre rischiano di diventare "competitive" qualora ciò non avvenga.

Non mancherà poi un'intera sessione dedicata alla medicina narrativa, con la presentazione di esperienze assistenziali che valorizzino il ruolo da protagonista del paziente e della sua famiglia.

Per non perdere di vista i problemi sempre nuovi che la medicina di precisione ci pone, approfondiremo, in una sessione squisitamente diagnostica, tre importanti situazioni cliniche con cui dobbiamo abituarci a confrontarci (mosaicismi, doppie diagnosi e fenotipi ReNU).

Nella seconda giornata, introdotta da una sessione di brevi ma vivaci presentazioni orali, ci occuperemo invece di alcune tematiche assistenziali trasversali ai bambini medicalmente complessi, quali la comunicazione, la gestione della sessualità, le problematiche comportamentali e le situazioni di emergenza-urgenza.

Concluderà lo stimolante programma dell'edizione 2026 una sessione interamente dedicata ad un aggiornamento sui trattamenti innovativi in ambito di condizioni sindromiche e di malattie metaboliche ereditarie, nonché una riflessione, certamente preziosa, sulle differenze tra i dati ottenuti in ambito di trial sperimentali e quelli desumibili dalla introduzione nella real life di un nuovo approccio terapeutico.

Come in ogni recente edizione, il congresso sarà preceduto dalla consueta edizione dei "Syndromic Games", giornata di formazione sul percorso diagnostico-assistenziale in ambito di malattie rare, sviluppata attraverso un coinvolgente gioco-competizione, in particolar modo dedicata agli specializzandi di Pediatria e Genetica Medica.

Novità assoluta sarà infine la prima edizione di un percorso analogo, sempre della durata di una giornata, specificamente dedicato alle professioni infermieristiche, con l'obiettivo di valorizzare e far crescere anche in questa importante categoria di professionisti la sensibilità e la competenza in ambito di bambini medicalmente complessi.

Ultima ma non meno importante ragione per non mancare sarà il rinnovo del Consiglio Direttivo della Società nell'ambito della consueta assemblea societaria.



SYNDROMIC GAMES PER SPECIALIZZANDI MEDICI

Roma, 3 novembre 2026

(EVENTO NO ECM)

SEDE

Centro Congressi Roma Eventi Fontana di Trevi

Piazza della Pilotta 4 -00187 Roma

Syndromic Games

3 novembre 2026

SALA MANZONI

PROPOSTA PER LE SCUOLE DI SPECIALIZZAZIONE DI PEDIATRIA E GENETICA

SALUTI ISTITUZIONALI
Saluti dei Direttori delle Scuole di specializzazione

08:30 Introduzione ai lavori
Moderatori: Angelo Selicorni (Como), Giuseppe Zampino (Roma)

09:00 Prima sessione: LA DIAGNOSTICA IN GENETICA CLINICA
Moderatori: Maria Cristina Digilio (Roma), Marcella Zollino (Roma)

Cosa sono le malattie rare e loro impatto:
Camilla Gallo

Semeiotica dismorfologica:
Maria Tealdo
Annalidia Donato

Anamnesi e Alberi Genealogici
Anna Carollo
Irene Ambrosetti

Test Genetici:
Milena Mariani
Elisabetta Prada

11:00 Seconda Sessione: QUADRI CLINICI
Moderatori: Federica Deodato (Roma), Silvia Di Michele (Pescara)

Quadri clinici sindromici/metabolici più classici
Acondroplasia, Silver Russell, Beckwith Wiedemann, Neurofibromatosi tipo 1
CHARGE, Microdelezione 22q11.2, Williams, Noonan
Kabuki, Cornelia de Lange, X-Fragile, Rubinstein Taybi
Mucopolisaccaridosi, Malattia di Gaucher
Malattia di Pompe e malattia di Fabry
Francesca Mainieri, Clara Giambrone, Agnese Monteforte, Barbara Siri

12:15 Quiz sul programma del mattino con televoto
Milena Mariani, Elisabetta Prada

13:00 ASSEMBLAGGIO DELLE SQUADRE

13:15 Lunch Session - Il controllo del dolore nel bambino complesso

14:30 Terza sessione La comunicazione della diagnosi ed il counselling genetico

2 filmati differenti: comunicazione di una condizione rara / counselling genetico
a cura di Andrea Biuso, Roberta Taurisano, Luca Sicignano, Paola Valente, Elisabetta Sforza

Debriefing comune

15:30 Quarta sessione IL PERCORSO ASSISTENZIALE
Moderatori: Davide Vecchio (Roma), Teresa Mazzone (Roma)

La fragilità e la complessità
Isabella Vasta

Continuità Assistenziale
Calderisi Piera

Cure Palliative
Ricciotti Maria Adelaide

Device respiratori: quali le nozioni che ogni pediatra dovrebbe conoscere
Cherchi Claudio

Device gastro-nutrizionali: quali le nozioni che ogni pediatra dovrebbe conoscere
Irene Spinelli

17:00 Quinta sessione PARTE PRATICA
4 tavoli con manichini 2 respiratori e 2 gastro intestinali

Tavoli gastrointestinali
Irene Spinelli, Valentina Paradiso, Paola De Angelis

Tavoli respiratori
Claudio Cherchi, Elisa Mazzoni, Cristina De Rose

Quiz assistenziale

18:30 PROCLAMAZIONE DELLA SQUADRA VINCITRICE



SYNDROMIC GAMES

INFERMIERISTICI

Roma, 3 novembre 2026

(EVENTO NO ECM)

SEDE

Centro Congressi Roma Eventi Fontana di Trevi

Piazza della Pilotta 4 -00187 Roma

RAZIONALE SCIENTIFICO

L'assistenza al bambino con malattia rara e complessa rappresenta una delle maggiori sfide della pediatria contemporanea. La complessità clinica, assistenziale e relazionale che caratterizza questi pazienti richiede un modello di presa in carico fondato non solo sull'integrazione multidisciplinare delle competenze mediche, ma anche su una reale collaborazione multiprofessionale, nella quale ciascuna figura sanitaria contribuisce, con il proprio patrimonio di conoscenze e competenze, alla costruzione di un percorso di cura efficace, personalizzato e continuo. In questo contesto, tutte le professioni coinvolte nell'assistenza rappresentano un elemento essenziale del team di cura. Il loro contributo non si limita all'erogazione di prestazioni tecnico-assistenziali, ma si estende alla continuità delle cure, all'educazione terapeutica, al supporto della famiglia, all'osservazione clinica e alla costruzione della relazione con il bambino, diventando parte integrante del processo decisionale e assistenziale. Con questa visione, la SIMGePeD, in collaborazione con la Società Italiana di Pediatria Infermieristica, propone per la prima volta un evento formativo interattivo interamente dedicato alle malattie rare pediatriche e specificamente progettato per il personale infermieristico. L'obiettivo è valorizzare il ruolo dell’infermiere nella presa in carico del bambino con malattia rara, promuovendo una cultura della collaborazione, della condivisione delle competenze e della responsabilità comune. Attraverso un percorso formativo che alterna relazioni frontali, casi clinici, momenti di confronto e lavori in piccoli gruppi, i partecipanti saranno guidati nell'analisi delle diverse fasi del percorso diagnostico-assistenziale, con particolare attenzione ai bisogni del bambino e della sua famiglia. La discussione interdisciplinare sarà arricchita da una coinvolgente competizione a squadre, concepita come strumento di apprendimento attivo e di confronto tra professionisti. Questa modalità didattica favorirà l'interazione, la condivisione delle esperienze e la costruzione di un linguaggio comune, elementi indispensabili per consolidare il lavoro di équipe e migliorare la qualità dell'assistenza

Bozza programma

SALA ARIOSTO A

SALUTI ISTITUZIONALI
08:30 **Introduzione ai lavori**

09:00 **Concetti base nel mondo delle malattie rare pediatriche**

Le basi biologiche delle malattie genetiche

Il percorso diagnostico del paziente

Quali test genetici per quali pazienti

Il follow-up di un paziente affetto da una sindrome genetica

Screening neonatale: perché, come e per chi?

La storia naturale di una condizione metabolica ereditaria

Dove stiamo andando: strategie di trattamento delle malattie rare

TELEVOTO (45') e ASSEMBLAGGIO delle SQUADRE

La comunicazione con la famiglia

PAUSA PRANZO

Il percorso assistenziale

Concetti base della pediatria della disabilità

Device respiratori: quali e quali indicazioni

Device gastro-nutrizionali: quali e quali indicazioni

Device vascolari: quali e quali indicazioni

Tavoli a rotazione su 3 postazioni (tavoli respiratorio, GI e vascolare)

18:30 **PROCLAMAZIONE DELLA SQUADRA VINCITRICE**



XIX CONGRESSO NAZIONALE SIMGePeD

Malattie genetiche pediatriche: tra specificità e trasversalità

(EVENTO ACCREDITATO ECM)

SEDE
Centro Congressi Roma Eventi Fontana di Trevi
Piazza della Pilotta 4 -00187 Roma

XIX CONGRESSO NAZIONALE SIMGePeD

Malattie genetiche pediatriche: tra specificità e trasversalità

SALA MANZONI

4 NOVEMBRE 2026

08.30 Registrazione Partecipanti

09.00 Saluti istituzionali

PRIMA SESSIONE

Tavola rotonda introduttiva: A che punto siamo? Trattamenti farmacologici e non

Moderatori: Rino Agostiniani (Pistoia), Antonella Diamanti (Roma)

09.30-09.50 La prescrizione dei farmaci: difficoltà e soluzioni
Tiziana Corsetti (Roma)

09.50-10.10 Le prescrizioni dei presidi: difficoltà e soluzioni
Jessica Della Bella (Roma)

10.10-10.30 Il trattamento riabilitativo: difficoltà e soluzioni
Massimo Molteni (Bosisio Parini, LC)

10.30-10.50 Uso compassionevole e OFF label
Chiara Leoni (Roma)

10.50-11.10 Sostenibilità delle terapie innovative
Pierluigi Russo (Avellino)

11.10-11.30 Discussione

Coffee break

SECONDA SESSIONE

Una persona tanti interlocutori: proposta di integrazione

Moderatori: Laura Reali (Roma), Alessandro Sebastiani (Roma), Giuseppe Zampino (Roma)

12.00-12.20 Rete cure palliative pediatriche
Lucia De Zen (Pordenone)

12.20-12.40 Rete DAMA
Francesca Cortinovis (Merate, LC)

12.40-13.00 Assistenza Domiciliare Integrata
Giulia Cervi (Bologna)

13.00-13.20 Rete malattie rare
Monica Mazzuccato (Padova)

13.20-13.40 Discussione

4 NOVEMBRE 2026

14.00- 15.00 Lunch session non accreditata ECM

Con il contributo non condizionante di Biomarin

"CNP and bone growth"

Moderatori: Angelo Selicorni (Como), Roberta Onesimo (Roma)

Biochemistry/signaling of CNP

Stefano Mora (Milano)

Role of CNP in growth and genetic control

Michaela Veronika Gonfiantini (Roma)

Discussion

TERZA SESSIONE

Quali diagnosi non 'vediamo': oltre i limiti della diagnostica genomica 'standard'

Moderatori: Francesca Faravelli (Genova), Paola Grammatico (Roma)

15.00-15.20 Il ruolo del mosaicismo nelle condizioni sindromiche

Angela Peron (Firenze)

15.20-15.40 I quadri clinici associati a varianti nei geni ReNU

Donatella Milani (Milano)

15.40-16.00 Le doppie diagnosi: un emergente elemento di complessità

Anna Cereda (Monza)

16.00-16.30 Discussione

QUARTA SESSIONE

Oltre il genoma: la centralità delle persone

Moderatori: Annalisa Scopinaro (Firenze), Luigi Memo (Venezia)

16.30-18.30 Comunicazioni orali selezionate

18.30-19.30 ASSEMBLEA DEI SOCI E RINNOVO DEL CONSIGLIO DIRETTIVO

5 NOVEMBRE 2026

SESSIONE COMUNICAZIONI FLASH

Moderatori: Andrea Bartuli (Roma), Luigi Tarani (Roma)

08.30-09.30 Comunicazioni orali selezionate

Premiazione Tesi di Laurea ANF

QUINTA SESSIONE

Un problema clinico, tante condizioni, un trattamento

Moderatori: Elisa Mazzoni (Bologna), Alberto Villani (Roma)

09.30-09.50 La promozione della comunicazione
Simona Chiodo (Bologna)

09.50-10.10 Farmacologia dei disturbi comportamentali
Paolo Alfieri (Roma)

10.10-10.30 Sessualità nella disabilità
Anna Contardi (Roma)

10.30-10.50 Emergenza e malattie rare
Angelo Selicorni (Como)

10.50-11.10 Discussione

Coffee break

SESTA SESSIONE

Terapie innovative emergenti

Moderatori: Giovanni Corsello (Palermo), Massimo Agosti (Varese)

11.30-11.50 Nuove molecole disponibili
Gennaro Daniele (Roma)

11.50-12.10 Dalla sperimentazione alla "Real life"
Roberta Onesimo (Roma)

12.10-12.30 Nuovi trattamenti disponibili – update sindromi
Marina Macchiaiolo (Roma)

12.30-12.50 Nuovi trattamenti disponibili – update metabolico
Serena Gasperini (Monza)

12.50-13.10 Discussione

13.15 Conclusioni

CALL FOR ABSTRACT

Al seguente link https://api.biomedia.net/bams/start/183

E' possibile inviare l'abstract come COMUNICAZIONE ORALE.

Il termine ultimo per la presentazione degli Abstract è il 24 settembre 2026.

LINEE GUIDA

- numero massimo di parole 400 (esclusi spazi, titolo, autori e affiliazioni)

- non è possibile inserire immagini, tabelle o figure.

- lingua di sottomissione: italiano

- strutturare il contributo in: premessa, sviluppo, conclusioni

La Commissione provvederà a selezionare i contributi da presentare nell'ambito della **Sessione "Oltre il genoma: la centralità delle persone"** che si terrà del **4 novembre** 2026 ore 16.30-18.30 e **nella Sessione "comunicazioni flash"** del **5 novembre** ore 08.30-09.30.

Ai contributi accettati per la Sessione del 4 Novembre verrà offerta l'iscrizione al Congresso.

Ai contributi accettati per la Sessione Flash, se proposti da specializzandi, verrà offerta l'iscrizione al Congresso.

INFORMAZIONI GENERALI

SEDE DEL CORSO
FONTANA DI TREVI Piazza della Pilotta 4 -00187 Roma

QUOTE D'ISCRIZIONE

SYNDROMIC GAMES INFERMIERISTICI	
SYNDROMIC GAMES INFERMIERISTICO:	30,00 € + iva = 36,60 €
SYNDROMIC GAMES INFERMIERISTICO + CONGRESSO SIMGePeD:	50,00 € + iva = 61,00 €

SYNDROMIC GAMES MEDICI PER SPECIALIZZANDI	
SOLO SYNDROMIC GAMES MEDICO:	30,00 € + iva = 36,60 €
SYNDROMIC GAMES MEDICO + CONGRESSO SIMGePeD:	50,00 € + iva = 61,00 €

XIX CONGRESSO SIMGePeD		
MEDICI	**entro il 01/10/2026**	**dal 02/10/2026**
SOCI SIMGePeD:	120,00 € + iva = 146,40 €	150,00 € + iva = 183,00 €
NON SOCI SIMGePeD:	150,00 € + iva = 183,00 €	180,00 € + iva = 219,60 €

INFERMIERI E ALTRO
quota iscrizione 30,00 € + iva = 36,60 €

SPECIALIZZANDI
quota iscrizione 30,00 € + iva = 36,60 €

LINK ISCRIZIONE https://bvent.biomedia.net/s/4475

ACCREDITAMENTO ECM XIX CONGRESSO SIMGePeD
Provider: BIOMEDIA – N. 148
N. pratica ecm: **495667/495634**
Ore di Formazione: 12
Crediti: 9.6
Categorie: Biologo; Dietista; Farmacista; Fisioterapista; Infermiere; Infermiere Pediatrico; Logopedista; Medico Chirurgo; Psicologo; Terapista della neuro e psicomotricità dell'età Evolutiva; Terapista Occupazionale
Discipline: Anestesia e rianimazione; Chirurgia pediatrica; Cure Palliative; Farmacologia e tossicologia clinica; Gastroenterologia; Genetica medica; Igiene, epidemiologia e sanità pubblica; Malattie dell'apparato respiratorio; Malattie infettive; Malattie metaboliche e diabetologia; Medicina fisica e riabilitazione; Medicina generale (Medici di famiglia); Neonatologia; Neurologia; Neuropsichiatria infantile; Organizzazione dei servizi sanitari di base; Pediatria; Psicoterapia; Scienza dell'alimentazione e dietetica
Obiettivi formativi e Area formativa: 2 - Linee guida - protocolli - procedure

Per avere diritto ai crediti ECM è necessario:
– aver frequentato il 90% dell'attività formativa dell'evento
– aver firmato a inizio e fine di ogni giornata
– aver compilato il questionario di soddisfazione e valutazione disponibile online
Si rammenta al partecipante che il limite massimo dei crediti formativi ricondotti al triennio di riferimento 2026- 2028 acquisibili mediante invito da sponsor è di 1/3.

INFORMAZIONI GENERALI

CANCELLAZIONI E RIMBORSI

Per le rinunce che perverranno alla Segreteria Organizzativa è previsto il rimborso del 50% della quota solo se la disdetta è comunicata alla segreteria dell'evento al massimo entro 20 giorni di calendario dalla data di inizio. Il rimborso della quota avverrà entro 30 giorni dalla data della comunicazione della rinuncia. Non saranno rimborsate quote di iscrizioni non usufruite, per le quali non sia pervenuta la relativa rinuncia entro i termini stabiliti. In qualsiasi momento è comunque possibile sostituire il nominativo dell'iscritto inviando una comunicazione all'indirizzo convegni@biomedia.net (Nel caso di aziende sponsor si ricorda che la sostituzione del nominativo dovrà essere fatta esclusivamente online tramite apposita piattaforma). Ogni eventuale rimborso verrà effettuato in seguito alla conclusione dell'evento.
Non è previsto il rimborso di eventuali spese sostenute per gli aspetti logistici (pernottamento e viaggio).

ATTESTATO DI PARTECIPAZIONE

Tutti i partecipanti regolarmente iscritti avranno diritto ad un attestato di partecipazione. L'attestato non verrà consegnato in modalità cartacea ma dovrà essere stampato dal partecipante a partire dal giorno di chiusura dell'evento da sito *e-learning.biomedia.net.* Per richiedere le credenziali di accesso, se smarrite, si prega di utilizzare la funzione di RECUPERA PASSWORD.

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA E PROVIDER

BIOMEDIA SRL | Provider n. 148
Via Libero Temolo 4
20126 Milano
convegni@biomedia.net
www.biomedia.net