

# NEUROFIBROMATOSI TIPO 1:

Dalla diagnosi alla terapia, aggiornamenti  
su una patologia rara ma non troppo



CON IL PATROCINIO DI:



**27 - 28 Settembre 2024**

Auditorium Valerio Nobili  
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù  
Viale F. Baldelli, 38 - 00146 Roma



Bambino Gesù  
OSPEDALE PEDIATRICO

## RESPONSABILI SCIENTIFICI

---

Macchiaiolo Marina	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma</i>
Mastronuzzi Angela	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma</i>

## RELATORI E MODERATORI

---

Alaggio Rita	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma</i>
Alfieri Paolo	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma</i>
Bizzarri Carla	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma</i>
Bruno Irene	<i>IRCCS Burlo Garofolo, Trieste</i>
Cacchione Antonella	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma</i>
Capolino Rossella	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma</i>
Carbone Marco	<i>IRCCS Burlo Garofalo Trieste</i>
Chiara Federica	<i>Università di Padova</i>
Chiarelli Valentina	<i>CMR Centro Medico Riabilitativo Roma</i>
Chieffo Daniela	<i>Università Cattolica del Sacro Cuore A. Gemelli, Roma</i>
Chinali Marcello	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma</i>
Ciancaleoni Ilaria	<i>Osservatorio Malattie Rare O.Ma.R Roma</i>
Corsetti Tiziana	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma</i>
De Luca Alessandro	<i>Istituto CSS-Mendel - Roma</i>
El Hachem Maya	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma</i>
Gandolfo Carlo	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma</i>
Grussu Francesca	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma</i>
Guerrera Silvia	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma</i>
Legius Erik	<i>Katholieke Universiteit Leuven</i>
Leoni Chiara	<i>Università Cattolica del Sacro Cuore A. Gemelli, Roma</i>
Lepri Romana Francesca	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma</i>
Malatesta Maria	<i>Ananas Aps - Ass. Nazionale aiuto per la Neurofibromatosi Amicizia e solidarietà</i>
Mauro Niccolò	<i>Università Degli Studi di Palermo</i>
Melegari Corrado	<i>A.N. F. Ass. Neurofibromatosi ODV - Parma</i>
Melis Daniela	<i>Università degli Studi di Salerno</i>
Nievo Marco	<i>Children's Tumor Foundation Europe, Siena, Toscana</i>
Novelli Antonio	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma</i>
Oostenbrink Rianne	<i>Erasmus MC - Erasmus Medisch Centrum Rooterdam</i>

<b>Opocher Enrico</b>	<i>Azienda Ospedaliera di Padova</i>
<b>Parrozzani Raffaele</b>	<i>Università di Padova</i>
<b>Reali Laura</b>	<i>Studio Pediatrico Roma</i>
<b>Ricci Daniela</b>	<i>Università Cattolica del Sacro Cuore A. Gemelli, Roma</i>
<b>Lepri Romana Francesca</b>	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma</i>
<b>Romanzo Antonino</b>	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma</i>
<b>Rossi Sabrina</b>	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma</i>
<b>Rotunno Roberta</b>	<i>I.D.I. IRCCS Roma</i>
<b>Ruzzini Laura</b>	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma</i>
<b>Colafati Stefania Giovanna</b>	
<b>Tartaglia Marco</b>	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma</i>
<b>Valeri Giovanni</b>	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma</i>
<b>Zama Mario</b>	<i>Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma</i>

# PROGRAMMA SCIENTIFICO

Venerdì 27 Settembre 2024

---

- 8.30 Registrazione partecipanti.  
9.15 Saluti istituzionali e introduzione al congresso.  
9.30 Lettura: Epidemiologia e revisione dei Criteri diagnostici.  
*Eric Legius*

## I Sessione

**Il laboratorio: aggiornamenti su diagnosi molecolare e ricerca di base**

Moderatori: *Daniela Melis, Antonio Novelli, Marco Tartaglia*

- 10.00 Update su correlazione genotipo/fenotipo.  
*Alessandro De Luca*
- 10.20 Approccio diagnostico alle neurofibromatosi segmentali e nuove tecniche diagnostiche.  
*Francesca Romana Lepri*
- 10.40 Ricerca di base: Teranostica e neurofibromi plessiformi.  
*Niccolò Mauro*

11.00 Discussione

11.10 Coffee Break

## II Sessione

**Screening e sorveglianza oncologica**

Moderatori: *Carlo Gandolfo, Antonino Romanzo*

- 11.20 Sorveglianza oncologica LINEE GUIDA ERN GENTURIS.  
*Rianne Oostenbrink*
- 11.40 Discussione
- 11.50 Neuroimaging: diagnostica e follow up.  
*Giovanna Stefania Colafati*
- 12.10 Contributo della valutazione oftalmologica alla diagnosi di GVO.  
*Raffaele Parrozzani*
- 12.20 Discussione
- 13.00 Pranzo

### III Sessione

#### Complicanze oncologiche in età pediatrica: approccio molecolare e trattamento

**Moderatori:** *Rita Alaggio, Irene Bruno*

**14.00** **Il ruolo dell'istologia nella diagnosi e contributo terapeutico.**

*Sabrina Rossi*

**14.20** **Evidenze e realtà nell'uso dei MEK-i ed altre terapie biologiche nei LGG- associati ad Neurofibromatosi tipo 1.**

*Opocher Enrico*

**15.00** **Nuove prospettive terapeutiche.**

*Antonella Cacchione*

**15.40** **Discussione**

### IV Sessione

#### Focus: Aspetti scheletrici endocrinologici e cardiologici

**Moderatori:** *Laura Ruzzini, Rossella Capolino*

**16.00** **Aspetti endocrinologici.**

*Carla Bizzarri*

**16.20** **Aspetti ortopedici.**

*Marco Carbone*

**16.40** **Aspetti cardiologici.**

*Marcello Chinali*

**17.00** **Discussione**

## Sabato 28 Settembre 2024

---

### V Sessione

#### Qualità della vita ed aspetti cutanei

Moderatori: *Maya El Hachem, Mario Zama*

9.00 **Segni cutanei della NF1, non solo macchie caffè latte**

*Roberta Rotunno*

9.20 **Trattamento dei neurofibromi plessiformi superficiali:  
Chirurgia plastica**

*Francesca Grussu*

9.40 **L'impatto dell'espressione clinica cutanea sulla qualità della vita.**

*Daniela Chieffo*

10.00 **Discussione**

### VI Sessione

#### Patologia Neuropsichiatrica in età pediatrica

Moderatori: *Daniela Ricci, Paolo Alfieri*

10.10 **Disturbi dello Spettro Autistico e del neurosviluppo: definizione  
ed aspetti epidemiologici nella NF1**

*Giovanni Valeri, Silvia Guerrera*

10.45 **Disturbo del linguaggio: diagnosi precoce e trattamento**

*Valentina Chiarelli*

11.10 **Discussione**

11.20 **Break**

### VII Sessione

#### Impatto della comunicazione: Ruolo delle associazioni, istituzioni e famiglie

Moderatori: *Laura Reali, Rossella Capolino*

11.30 **L'adolescente con Neurofibromatosi Tipo 1: qualità della vita,  
comunicazione della diagnosi e del rischio riproduttivo**

*Chiara Leoni*

12.00 **La comunicazione istituzionale e giornalistica nelle Malattie Rare.**

*Ilaria Ciancaleoni - OMAR*

12.20 **Relazione distribuzione farmaco sul territorio**

*Tiziana Corsetti*

- 12.35**            **Tavola Rotonda: Il ruolo delle associazioni nella promozione di ricerca e conoscenza:**  
*Linfa, Ananas e Children Tumour Foundation Europe. Federica Chiara - Linfa, Marco Nievo - Children Tumour Foundation Europe, Maria Malatesta - Ananas, Corrado Melegari - ANF e Segreteria - NFPU*
- 13.00**            **Discussione**
- 13.15**            **Poster**
- 13.45**            **Chiusura dei lavori**

**La neurofibromatosi tipo 1** è la malattia rara monogenica più frequente tra le condizioni genetiche, con una frequenza stimata di circa 1 su 2500. L'obiettivo dell'incontro è quello di condividere le più recenti acquisizioni nell'ambito della ricerca e della clinica, di favorire la creazione di un network nazionale e internazionale per facilitare, l'avanzamento della ricerca di base, traslazionale e clinica promuovendo collaborazioni tra i vari centri di riferimento e le associazioni di pazienti.

## INFORMAZIONI GENERALI

---

### ISCRIZIONI

Non sono previsti uditori. Per partecipare è necessario effettuare l'iscrizione on-line su:

<http://formazione.ospedalebambinogesu.it/>

È prevista una quota di iscrizione di €30,00. Saranno accettate le prime **100 iscrizioni**.

In caso di mancata partecipazione, la quota di iscrizione versata potrà essere rimborsata previa comunicazione inviata a [congressi@opbg.net](mailto:congressi@opbg.net), entro e non oltre le 24 ore precedenti alla data di inizio dell'evento.

### EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA (ECM)

Al corso sono stati assegnati **11 crediti formativi per le figure professionali di: biologo, farmacista, infermiere, infermiere pediatrico, fisioterapista, logopedista, medico chirurgo, psicologo, psicoterapeuta, Terapista della Neuropsicomotricità dell'Età Evolutiva**. Il rilascio dei crediti è subordinato all'effettiva presenza del partecipante all'intero evento formativo, verificata attraverso la registrazione manuale (firma entrata/uscita), alla compilazione del questionario di valutazione dell'evento e al superamento della prova di apprendimento. Al termine dell'attività formativa verrà rilasciato on line l'attestato di partecipazione, mentre il certificato ECM sarà scaricabile on line se il test avrà esito positivo.

### SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

Eventi Formativi ECM, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

Piazza S. Onofrio, 4 - 00165 Roma

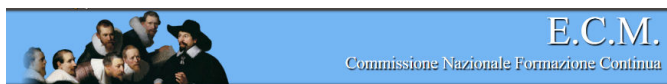
Tel: 06/6859-2290-4864-2411-4758 - Fax: 06/6859.2443

[congressi@opbg.net](mailto:congressi@opbg.net) - [www.formazione.ospedalebambinogesu.it](http://www.formazione.ospedalebambinogesu.it)

### OBIETTIVO FORMATIVO

NR. 18 -

### CON LA SPONSORIZZAZIONE NON CONDIZIONANTE DI:



**OPBG IRCCS  
Provider 784  
N. EVENTO  
423858**