



Forum “Giovani” di Ricerca Pediatrica

Brescia, 10-11 ottobre 2019

programma

Con il patrocinio di:



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI BRESCIA

COMITATO SCIENTIFICO

Generoso Andria, Napoli
Raffaele Badolato, Brescia
Claudio Pignata, Napoli

COMITATO ORGANIZZATORE

Generoso Andria, Napoli
Raffaele Badolato, Brescia
Virgilio Carnielli, Torrette (AN)
Laura Dotta, Brescia
Vassilios Fanos, Cagliari
Elisa M. Fazzi, Brescia
Fabrizio Ferrari, Modena
Giuliana Giardino, Napoli
Graziano Grugni, Piancavallo di Oggebbio (VB)
Riccardo Masetti, Bologna
Claudio Pignata, Napoli
Maria Elisabeth Street, Reggio Emilia

COMITATO LOCALE

Laura Dotta, Brescia
Alessandro Plebani, Brescia
Elisa M. Fazzi, Brescia

FACULTY

Marianna Alagia, Napoli
Laura Andreozzi, Bologna
Generoso Andria, Napoli
Thomas Anfosso, Brescia
Raffaele Badolato, Brescia
Flaminia Bardanzellu, Monserrato
Andrea Bartuli, Roma
Martina Bevacqua, Trieste
Andrea Biondi, Milano
Sara Brunetti, Brescia
Gerarda Cappuccio, Napoli
Riccardo Castagnoli, Pavia
Ilaria Castelli, Monza
Cecilia Catellani, Reggio Emilia
Emilia Cirillo, Napoli
Manuela Cortesi, Brescia
Giorgio Costagliola, Pisa
Simona Damioli, Brescia
Emanuela Del Giudice, Roma
Fabiola Di Dato, Napoli
Elisa Fazzi, Brescia
Alessandro Fraldi, Napoli
Emilio Franzoni, Bologna
Luisa Gazzurelli, Brescia
Gabriella Giancane, Genova
Giuliana Giardino, Napoli
Claudia Grieco, Napoli
Graziano Grugni, Piancavallo di Oggebbio (VB)

Giancarlo la Marca, Firenze
Giuseppe Lapergola, Chieti
Davide Leardini, Bologna
Virginia Lombardo, Bologna
Riccardo Lubrano, Latina
Marianna Maffeis, Cremona
Emma Concetta Manno, Roma
Gian Luigi Marseglia, Pavia
Riccardo Masetti, Bologna
Carolina Montobbio, Genova
Alessia Morreale, Brescia
Faio Mosca, Milano
Carlo Pietrasanta, Milano
Claudio Pignata, Napoli
Alessandro Plebani, Brescia
Angelo Ravelli, Genova
Maria Rescigno, Milano
Roberta Romano, Napoli
Alessandro Rossi, Napoli
Nicolina Cristina Sorrentino, Napoli
Maria Elisabeth Street, Reggio Emilia
Marco Tartaglia, Roma
Giulia Tattesi, Milano
Giulio Tessarin, Brescia
Luisa Turetti, Brescia
Anna Villa, Milano
Marco Zecca, Pavia
Fiammetta Zunica, Brescia



Forum “Giovani” di Ricerca Pediatrica

Brescia, 10-11 ottobre 2019



PROGRAMMA

10 Ottobre 2019

- 13.00** Registrazione partecipanti e welcome lunch
Opening lecture
Presidente: *Generoso Andria*
- 14.00** Nuove frontiere della terapia genica nelle malattie monogeniche
Anna Villa
1 SESSIONE Meccanismi di malattia e principi di cura
Presidente: *Fabio Mosca* Moderatori: *Alessandro Plebani, Emilio Franzoni*
- 14.25** Ruolo del microbiota intestinale e della nutrizione nello sviluppo delle malattie immunomediate
Maria Rescigno
- 14.50** Comprendere e trattare la neurodegenerazione nelle malattie da accumulo lisosomiale
Alessandro Fraldi, N. Cristina Sorrentino

Presentazione di 7 comunicazioni orali

- 15.15** Caratterizzazione dell'infiammazione e autoimmunità intestinale in modelli murini con mutazioni ipomorfiche del gene Rag1
R. Castagnoli, L.D. Notarangelo, M. Bosticardo, O. Delmonte, C. Corsino, F. Pala, K. Dobbs, A. Villa, E. Fontana, R. Rigoni, L. Ott de Bruin, J. Segre, S.P. Conlan, C. Deming, Y. Belkaid, A. Ing Lim, E. Falcone, Y. Han, M. Lionakis, V. Oikonomou, P. Subramanian, M. Quinones, D.B. Kuhns, D. Fink
- 15.25** La perdita di funzione del CFTR ha effetti sui microRNA (miRNA) che regolano geni coinvolti nella crescita, nel metabolismo glucocidico e nella fertilità in modelli in vitro di Fibrosi Cistica
C. Catellani, F. Cirillo, S. Graziano, L. Montanini, A. Smerieri, P. Lazzeroni, C. Sartori, N. Marmiroli, S. Amarri, M. Gulli, M.E. Street
- 15.35** I pazienti con malattia di Wilson hanno aumentato rischio di sindrome metabolica?
F. Di Dato, M. Matarazzo, M.I. Spagnuolo, R. Iorio
- 15.45** Fenotipo clinico e immunologico associato a mutazioni omozigoti, eterozigoti composti ed eterozigoti di FOXP1: studio multicentrico internazionale
G. Giardino, C. Borzacchiello, J. Chou, A. Radha Rama Devi, H.W. Rima, D. Ghassan, V. Gallo, E. Cirillo, M. O'Gorman, I. Rota, G.M. Josè, F. Dhalla, I. Candan, H. Sule, D. Figen, I. Aydan, S. Sharapova, P. Ciznar, R. Geha, B. Neven, F. Porta, G. Hollander, E.G. Davies, A.E. Sousa, C. Pignata

- 15.55 Un caso di varicella in un paziente con immunocompromissione iatrogena: l'importanza del timing della vaccinazione?
E.C. Manno, V. Santilli, G. Castelli Gattinara
- 16.05 Effetti sul sistema immunitario neonatale della supplementazione nutrizionale con postbiotici durante la gravidanza e l'allattamento: risultati preliminari
C. Pietrasanta, S. Giugliano, A. Ronchi, L. Pugni, G. Penna, F. Mosca, M. Rescigno
- 16.15 Incremento dell'ossidazione degli acidi grassi nei pazienti affetti da Glicogenosi tipo "Ia"
A. Rossi, S. Tucci, A. Assunto, M. Ruoppolo, F. Vallone, G. Villani, C. Rosano, L. Albano, D. Crisci, G. Gallo, S. Pagano, P. Strisciuglio, G. Parenti, D. Melis
-

16.25 *Coffee break*

II SESSIONE Approcci diagnostici innovativi

Presidente: *Gian Luigi Marseglia* Moderatori: *Graziano Grugni, Riccardo Lubrano*

- 16.50 Genomica delle malattie rare
Marco Tartaglia

- 17.15 Screening neonatale esteso: dalla fenilchetonuria, alla SMA e alle immunodeficienze
Giancarlo la Marca

Presentazione di 7 comunicazioni orali

- 17.40 Deficit multiplo di sulfatasi: revisione e analisi statistica dei dati di letteratura
M. Alagia, G. Cappuccio, N. Brunetti-Pierri

- 17.50 HEADS-ED: la valutazione del minore con urgenza psichiatrica
T. Anfosso, P. La Boria, G. Frasson, A. Chinello, E. Fazzi, A. Costantino

- 18.00 Stereotipie primarie e secondarie in età pediatrica: studio pilota standardizzato e video analisi
S. Brunetti, A. Rossi, J. Galli, F. Gitti, N. Nardocci, L. Giordano, P. Accorsi, E. Fazzi

- 18.10 Valutazione metabolomica in una coorte di pazienti con sindrome di Myhre
G. Cappuccio, L. Pierri, D. Melis, A. Colucci, J. Troisi, N. Brunetti-Pierri

- 18.20 L'asse RAC2-PI3K regola la maturazione e la funzione delle cellule Natural Killer umane
G. Tabellini, M. Baronio, O. Patrizi, A. Benvenuto, L. Gazzarelli, A. Plebani, S. Parolini, V. Lougaris

- 18.30 Calprotectina sierica ed ecografica articolare nei pazienti con artrite idiopatica giovanile
G. Lapergola, M. Marsili, M. Primavera, G. Cannataro, C. Di Battista, R. Troiani, D. d'Angelo, R. Faricelli, M.L. Marcovecchio, F. Chiarelli, L. Breda

- 18.40 Analisi delle funzioni visive di base mediante tecnologia di eye-tracking: studio pilota su un gruppo di pazienti con diagnosi di encefalopatia ipossico-ischemica
L. Turetti, J. Galli, A. Rossi, M.P. Lanaro, A. Rizzi, E. Fazzi
-

- 19.00 Chiusura lavori | Giornata

11 Ottobre 2019

III SESSIONE Terapie innovative

Presidente: *Angelo Ravelli* Moderatori: *Marco Zecca, Elisa Fazzi*

- 8.30 Trattamento di leucemie e linfomi con CAR-T cells
Andrea Biondi
- 8.55 Dai nuovi farmaci alle strategie terapeutiche reumatologiche
Gabriella Giancane

Presentazione di 7 comunicazioni orali

- 9.20 Impiego off-label di Sirolimus ed Everolimus in un centro pediatrico:
Case series e revisione della letteratura
M. Bevacqua, F. Baldo, S. Pastore, A. Tommasini, E. Barbi
- 9.30 Approcci terapeutici attuali per il trattamento dell'Atassia-Teleangectasia:
l'esperienza del centro
S. Damioli, A. Soresina, R. Micheli, A. Molinaro, V. Gambino, M. Marini, E. Ferrari, E. Fazzi, A. Plebani
- 9.40 Modulazione del microbiota intestinale in senso protettivo nei pazienti pediatrici sottoposti
a trapianto allogenico di cellule staminali emopoietiche
D. Leardini, E. Muratore, D. Zama, M.L. Forchielli, T. Belotti, E. Biagi, J. Fiori, M. Candela, A. Prete, A. Pession, R. Masetti
- 9.50 Un quadro complesso di autoimmunità e di ipergammaglobulinemia:
il Rituximab può essere la soluzione??
V. Lombardo, A. Miniaci, E. Miglionico, L. Andreozzi, A. Pession
- 10.00 Quando l'unica alternativa terapeutica è off label:
uso dei farmaci biologici in una malattia rara
L. Andreozzi, A. Miniaci, E. Miglionico, V. Lombardo, A. Pession
- 10.10 Epidemiologia, approcci terapeutici e outcome dell'Artrite Idiopatica Giovanile: studio
multinazionale di 9137 pazienti?
C. Montobbio, A. Consolaro, G. Giancane, A. Alongi, E.H.P. van Dijkhuizen, A. Aggarwal, S.M. Al-Mayouf, F. Bovis, J. De Inocencio, E. Demirkaya, B. Flato, D. Foell, S.M. Garay, C. Lazár, D.J. Lovell, P. Miettunen, D. Mihaylova, S. Nielsen, I. Orban, I. Rumba-Rozenfelde, C.S. Magalhães, N. Shafaie, G. Susic, M. Trachana, N. Wulffraat, A. Pistorio, A. Martini, N. Ruperto, A. Ravelli
- 10.20 Malattia polmonare interstiziale granulomatosa-linfocitica nell'immunodeficienza comune
variabile: impiego del Rituximab come monoterapia
G. Tessarin, M.P. Bondioni, S. Rossi, L. Palumbo, A. Soresina, R. Badolato, A. Plebani, V. Lougaris
-

10.30 *Coffee break*

IV SESSIONE Verso la Medicina della Complessità

Presidente: *Raffaele Badolato* Moderatori: *Andrea Bartuli, Maria E. Street*

- 10.55 Le immunodeficienze congenite come paradigma della Medicina della Complessità
Claudio Pignata
- 11.20 Diagnosi di precisione di leucemia mielomonocitica giovanile
Riccardo Masetti

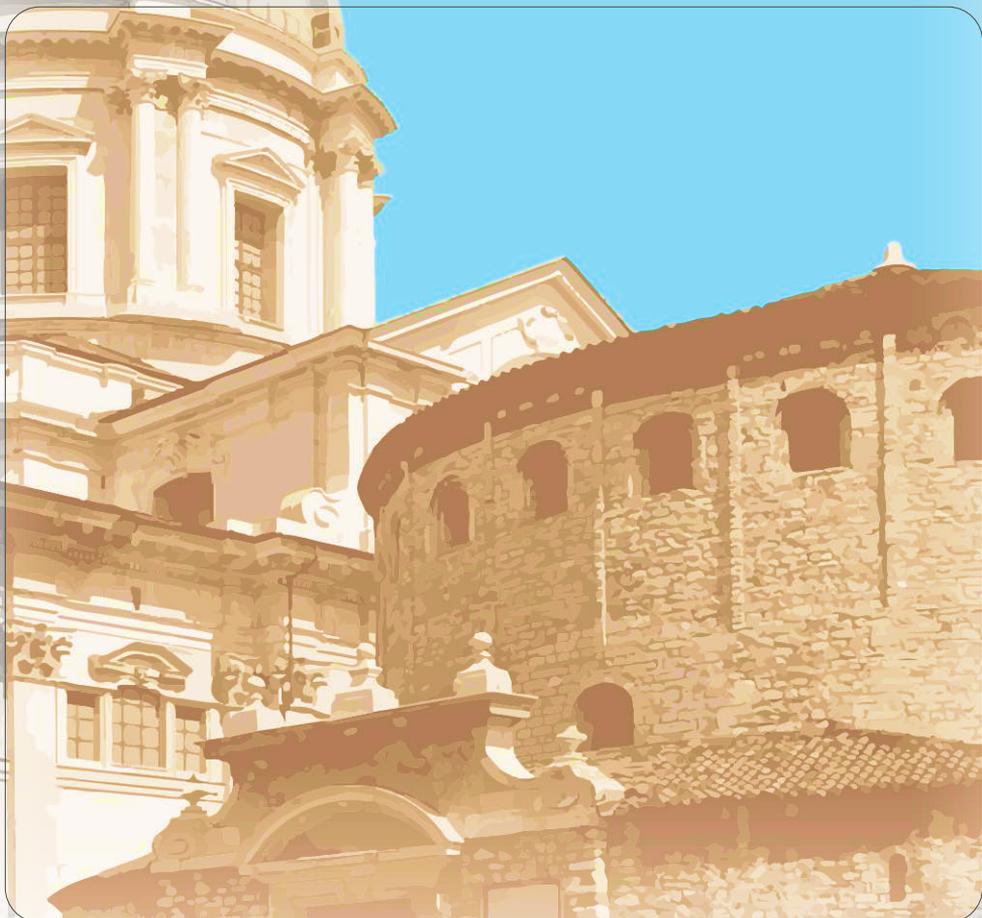
Presentazione di 7 comunicazioni orali

- 11.45 Variabilità del fenotipo clinico, immunologico e spettro di anomalie citogenetiche, in pazienti con fenotipo DiGeorge senza delezione del cromosoma 22q11.2
E. Cirillo, M.R. Prencipe, G. Giardino, R. Romano, V. Gallo, C. Fonderico, G. Scalia, R. Genesio, C. Pignata
- 11.55 Gli insoliti sospetti: come una linfadenomegalia diffusa svela una sindrome rara. Esperienza di diagnosi e trattamento?
G. Costagliola, I. Trambusti, A. Di Gangi, M. Menconi, D. Peroni, G. Casazza
- 12.05 Uveite associata ad artrite idiopatica giovanile nell'era dei farmaci biologici: studio clinico su 49 pazienti
E. Del Giudice, A. Scala, C. Simio, A. Di Coste, G. Albanese, R. Lubrano, M. Duse, M.P. Paroli
- 12.15 Una rara forma di diarrea cronica ad esordio precoce
C. Grieco, E. Miele, R. Berni Canani, L. Scippa, R. Troncone
- 12.25 Una nuova variante del gene CECR1 (p.G383D) causante deficit di ADA2: presenza di grandi linfociti granulari (LGL) e alterazioni oligoclonali del TR repertoire
G. Tattesi, C. Brusadelli, G. Fazio, P. Corti, M. Quadri, G. Cazzaniga, S. Giliani, D. Moratto, A. Sottini, S. Paghera, F. Penco, R. Badolato, A. Biondi, M. Gattorno, F. Saettini
- 12.35 Una nuova mutazione in omozigosi del gene PRF1 (K285Sfs) associata alla completa assenza di espressione della perforina e ad una forma familiare di istiocitosi emofagocitica
I. Castelli, M. Provenzi, G. Fazio, M. Quadri, G. Cazzaniga, F. Dell'Acqua, E. Sieni, M.L. Cicogna, M. Iascone, P. Corti, A.C. Balduzzi, A. Biondi, C. Rizzari, F. Saettini
- 12.45 Caratterizzazione clinica e laboratoristica di pazienti con sindrome autoinfiammatoria "undefined" seguiti presso un singolo centro
F. Zunica, S. Rossi, F. Ricci, L. Palumbo, R. Badolato, M. Cattalini
-

Comunicazioni brevi di abstract selezionati (V SESSIONE)

- 12.55 La gestione della persistenza del dotto arterioso in neonati prematuri di età gestazionale inferiore alle 28 settimane. Studio retrospettivo nella terapia intensiva neonatale di Cagliari
F. Bardanzellu, R. Zucca, P. Neroni, V. Fanos
- 13.00 Emofilia A lieve: quando il trattamento diventa nemico
M. Cortesi, V. Tromba, C. Gorio, L.D. Notarangelo, R. Badolato, F. Porta
- 13.05 Una mediazione attivatoria in RAC2 causa una nuova forma di Immunodeficienza combinata
V. Lougaris, J. Chou, A. Beano, G.J. Wallace, M. Baronio, L. Gazzurelli, T. Lorenzini, D. Moratto, G. Tabellini, S. Parolini, M. Seleman, K. Stafstrom, H. Xu, C. Harris, R.S. Geha, A. Plebani

- 13.10** Selettività alimentare e disturbo dello spettro autistico: ritorno al passato?
C. Grieco, T. Lastella, L. Scippa, R. Troncone, M. Alessio
- 13.15** HLH se la conosci la riconosci!
M. Maffei, L. Bonetti, M. Soliani, A. Scaramuzza, C. D'Ippolito, L.D. Notarangelo, C. Cavalli, F. Porta
- 13.20** Efficacia di una terapia targeted nella dermatite atopica: presentazione di due casi
R. Romano, E. Cirillo, L. Bufalo, M.G. Cuzzo, G. Giardino, C. Pignata
- 13.25** Malattie da micobatteri non tubercolari e difetti del sistema immunitario in età pediatrica
l'esperienza di un singolo centro
A. Morreale, D. Vairo, T. Bazzana, L. Dotta, V. Lougaris, A. Soresina, A., Plebani, S. Giliani, F. Porta, A. Matteelli, L. Redaelli De Zinis, R. Badolato
-
- 13.30** Questionario di valutazione ECM
- 14.00** Chiusura lavori



Sede: Novotel Brescia 2 - Via Pietro Nenni, 22 - 25124 Brescia (BS)

Quote di iscrizione:

La partecipazione al Forum è rivolta a Specialisti, Specializzandi, Dottorandi, Biologi e limitata a 100 iscritti.

SOCI SIRP	gratuita
NON SOCI SIRP	€ 70,00 (iva inclusa)

Le quote comprendono: la partecipazione alle sessioni scientifiche, il kit congressuale, l'attestato di partecipazione, la certificazione E.C.M., i coffee breaks, il lunch.

ECM

A questo evento formativo, accreditato nel programma nazionale di Educazione Continua in Medicina (E.C.M.) **sono stati assegnati 8 crediti formativi** per le professioni di: **Medico Chirurgo** (Allergologia e Immunologia Clinica, Pediatria, Pediatria LS, Endocrinologia, Gastroenterologia, Medicina Generale, Medicina Interna, Oncologia, Ematologia, Genetica Medica, Neurologia, Reumatologia, Neonatologia, Neuropsichiatria Infantile, Urologia) e **Biologo**

Otterranno i crediti, ai sensi della normativa vigente, coloro che avranno risposto esattamente ad almeno il 75% delle domande del test a scelta multipla sottoposto.

Con il contributo incondizionato di:

CSL Behring
Biotherapies for Life™

Dicofarm
Il meglio della ricerca, il buono della natura

**Orchard
therapeutics**

Shire

SANOFI

Segreteria Organizzativa e Provider ECM

center
Albo Naz. AGENAS n.726
comunicazione
e congressi

Via G. Quagliariello, 27 • 80131 Napoli
tel 081.19578490 • fax 081.19578071

www.centercongressi.com • info@centercongressi.com