

# Chiazze caffelatte e Neurofibromatosi:

## l'esperienza pediatrica nella Fondazione IRCCS Ca' Granda

La neurofibromatosi tipo 1 (NF1) è una condizione neurocutanea multisistemica ereditaria con una prevalenza stimata in 1:3000, caratterizzata principalmente da chiazze caffelatte, neurofibromi, lentiggini nelle pieghe cutanee, noduli iridei di Lisch. A fronte della presenza di chiari criteri clinici di diagnosi, esiste comunque una notevole eterogeneità nell'espressività clinica intra e interfamiliare. Nel corso della giornata sono previste letture introduttive sulle principali

caratteristiche dermatologiche che rappresentano un importante campanello di allarme dell'età pediatrica. Verrà inoltre approfondita la complessità degli aspetti molecolari e la possibilità di correlare il genotipo al fenotipo. Tema centrale della giornata sarà la presentazione del percorso attivato in Fondazione per il paziente pediatrico con chiazze caffelatte, dall'invio in ambulatorio all'eventuale percorso diagnostico differenziale, fino alla realizzazione del protocollo diagnostico ed

assistenziale previsto a livello regionale, ed individualizzato per il singolo paziente e la singola famiglia. Verranno infine presi in considerazione gli importanti aspetti della difficile transizione verso l'età adulta, con la necessaria sottolineatura, oltre che sulle complicanze più tipiche di questa età, anche sugli aspetti riproduttivi e di consulenza genetica.

giornata

# NF1

## MILANO, 15 Marzo 2013

Aula G.B. Candiani - Università degli Studi di Milano  
Fondazione IRCCS Ca' Granda  
Ospedale Maggiore Policlinico, Milano  
Via Commenda, 12

### RELATORI E MODERATORI

Dott.ssa PAOLA AJMONE  
UOC Neuropsichiatria Infantile, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Dott.ssa SABRINA AVIGNONE  
UOC Neuroradiologia diagnostica ed interventistica, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Dott.ssa DONATELLA BIANCHESI  
UOC Neuroncologia molecolare, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

Dott.ssa HILDE BREMS  
Department of Human Genetics,  
Catholic University Leuven, Leuven, Belgio

Dott.ssa ANNA COLLI  
UOC Cardiologia, Servizio di Cardiologia Perinatale e Pediatrica, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Dott.ssa ENRICA CRISTINI  
UOSD Ortopedia e Traumatologia,  
Fondazione IRCCS Ca' Granda  
Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Prof.ssa SUSANNA ESPOSITO  
UOC Pediatria 1 Clinica  
Dipartimento di Fisiopatologia e dei Trapianti,  
Università degli Studi di Milano  
Fondazione IRCCS Ca' Granda  
Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Dott.ssa CLAUDIA GIAVOLI  
UOC Endocrinologia e diabetologia,  
Fondazione IRCCS Ca' Granda  
Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Dott.ssa FAUSTINA LALATTA  
UOSD Genetica medica, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Dott.ssa FRANCESCA MENNI  
UOC Pediatria 1 Clinica  
Dipartimento di Fisiopatologia e dei Trapianti,  
Università degli Studi di Milano  
Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Dott.ssa DONATELLA MILANI  
UOC Pediatria 1 Clinica  
Dipartimento di Fisiopatologia e dei Trapianti,  
Università degli Studi di Milano  
Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Dott.ssa FEDERICA NATACCI  
UOSD Genetica medica, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Sig. VINCENZO ORLANDO  
Responsabile regionale ANF-Associazione  
Neurofibromatosi ONLUS

Dott. GIANLUCA TADINI  
UOC Dermatologia pediatrica  
e UOC Pediatria 1 Clinica, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Dott.ssa ELISABETTA VISMARA  
UOC Oculistica, Fondazione IRCCS Ca' Granda  
Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

09.00-09.15 Saluto delle autorità  
Presentazione della giornata  
**S. Esposito**

09.15-09.30 ANF: ruolo e missione dell'Associazione  
**V. Orlando**

### ASPETTI DIAGNOSTICI

Moderano: **F. Menni, G. Tadini**

09.30-09.45 Introduzione dei moderatori

09.45-10.15 NF1, la necessità di una  
visione contemporanea  
**G. Tadini**

10.15-10.45 Molecular genetics of NF1 and SPRED1  
**H. Brems**

10.45-11.15 L'esperienza italiana nella diagnostica  
molecolare della NF1  
**D. Bianchessi**

11.15-11.30 Coffee break

11.30-12.00 Chiazze caffelatte:  
sempre Neurofibromatosi?  
**D. Milani**

12.00-12.30 Discussione sugli aspetti diagnostici

12.30-13.30 Pranzo

### ASPETTI ASSISTENZIALI

Moderano: **S. Esposito, F. Lalatta**

13.30-13.40 Introduzione dei moderatori

13.40-13.50 Applicazione del PDTA regionale - Diagnosi e  
monitoraggio delle complicanze della NF1  
**F. Menni**

13.50-14.10 L'oculista  
**E. Vismara**

14.10-14.30 L'ortopedico  
**E. Cristini**

14.30-14.50 Il cardiologo  
**A. Colli**

14.50-15.10 L'endocrinologo  
**C. Giavoli**

15.10-15.30 Diagnostica per immagini della NF1  
**S. Avignone**

15.30-16.10 Il neuropsichiatra infantile: gli aspetti NPI  
**P. Ajmone**

16.10-16.30 Discussione

16.30-17.00 La transizione verso l'età adulta  
**F. Natacci**

### MODALITÀ DI ISCRIZIONE

Per iscriversi sarà necessario inviare una mail a [formazione@peperosso.it](mailto:formazione@peperosso.it) oppure compilare l'apposita scheda tramite il sito web [www.peperosso.it](http://www.peperosso.it), altrimenti inviare un fax al numero 02.29510473 indicando: Nome e cognome, Specialità, Istituto di appartenenza, Recapito telefonico, Indirizzo e-mail

### EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA

Il congresso ha ottenuto dal Ministero della Salute nr. 6 crediti formativi per le figure professionali di:

- **BIOLOGO**
- **TECNICO SANITARIO - LABORATORIO MEDICO**
- **MEDICO CHIRURGO** con specializzazione in Genetica medica, Neurologia, Neuropsichiatria Infantile, Pediatria, Pediatria di libera scelta

#### SEGRETERIA SCIENTIFICA

Prof.ssa SUSANNA ESPOSITO

Direttore UOC Pediatria 1 Clinica

Dipartimento di Fisiopatologia e dei Trapianti,

Università degli Studi di Milano

Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Dott.ssa FRANCESCA MENNI

UOC Pediatria 1 Clinica

Dipartimento di Fisiopatologia e dei Trapianti,

Università degli Studi di Milano

Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Dott.ssa DONATELLA MILANI

UOC Pediatria 1 Clinica

Dipartimento di Fisiopatologia e dei Trapianti,

Università degli Studi di Milano

Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

#### SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

**formazione**

Via Ponte di Legno, 7 - 20134 MILANO  
Tel. 02 74281173 - Fax 02 29510473  
[formazione@peperosso.it](mailto:formazione@peperosso.it)

#### PROVIDER

**Strategie**

Comunicazione Marketing

Strategie Comunicazione e Marketing Srl

Via Ronchi, 85 - 65123 PESCARA

Tel. 085 2905.407 - Fax 085 74143

[www.strategieonweb.it](http://www.strategieonweb.it)

Provider ECM n. 50

Con il contributo di

