

XXXIV Corso di aggiornamento

/ Pavia / 24-25 ottobre 2024

Aula Magna Collegio Cairoli

---

## Corso teorico-pratico di aggiornamento sulle malattie neuropediatriche rare





XXXIV Corso di aggiornamento

**Corso teorico-pratico di aggiornamento  
sulle malattie neuropediatriche rare**

Pavia, Aula Magna Collegio Cairoli

24-25 ottobre 2024

*Con il patrocinio di*



Comune di Pavia



**SINPIA**

Società Italiana di Neuropsichiatria  
dell'Infanzia e dell'Adolescenza



SIMGePeD

Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche  
e Disabilità Congenite

 **SIGU**  
Società Italiana  
di Genetica Umana

## **DIRETTORI DEL CORSO**

### **Renato Borgatti**

Dipartimento di Scienze del  
Sistema Nervoso e del  
Comportamento,  
Università di Pavia  
SC Neuropsichiatria Infantile  
IRCCS Fondazione Mondino  
Pavia

### **Domenico Coviello**

Laboratorio di Genetica Umana  
IRCCS Istituto G. Gaslini  
Genova

### **Vincenzo Leuzzi**

Unità di Neuropsichiatria  
Infantile,  
Dipartimento di Neuroscienze  
Umane  
Sapienza - Università di Roma  
Roma

### **Donatella Milani**

SC Pediatria  
Fondazione IRCCS Ca' Granda  
Ospedale Maggiore Policlinico  
Milano

### **Alessandro Simonati**

Dipartimento di Scienze  
Chirurgiche,  
Odontostomatologiche,  
Materno-Infantili  
Università degli Studi di Verona  
Verona

### **Enza Maria Valente**

Dipartimento di Medicina  
Molecolare  
Università di Pavia  
Centro di Ricerca in  
Neurogenetica  
IRCCS Fondazione Mondino  
Pavia

## **COMITATO SCIENTIFICO**

### **Ludovica Pasca**

SC Neuropsichiatria Infantile  
IRCCS Fondazione Mondino  
Pavia

### **Lidia Pezzani**

UO Genetica Medica  
Fondazione IRCCS Ca' Granda  
Ospedale Maggiore Policlinico  
Milano

### **Serena Galosi**

Unità di Neuropsichiatria  
Infantile,  
Dipartimento di Neuroscienze  
Umane  
Sapienza - Università di Roma  
Roma

### **Romina Romaniello**

SC Neuropsichiatria Infantile  
IRCCS Fondazione Mondino  
Pavia

## **SEGRETERIA SCIENTIFICA**

### **Caterina Galandra**

IRCCS Fondazione Mondino  
Pavia

### **Giulia Tresoldi**

Università di Pavia

## **STAFF FONDAZIONE MARIANI**

### **Coordinamento e organizzazione**

Lucia Confalonieri  
Anna Illari  
Maria Pia Iermito

### **Informazioni e iscrizioni**

Cristina Giovanola  
Marina Antonioli

### **Comunicazione e promozione**

Renata Brizzi  
Samuele Spinelli

### **Pubblicazioni**

Valeria Basilico

Le malattie neuropediatriche rare costituiscono un ampio ed eterogeneo gruppo di condizioni di gravità variabile, con elevato impatto sullo sviluppo e sulla qualità di vita dei pazienti e delle famiglie. La maggior parte delle patologie neuropediatriche rare ha una base genetica, ben caratterizzata in alcuni casi e ancora poco definita in altri. Sovente mancano algoritmi diagnostici standardizzati e la diagnosi è limitata dal difficile accesso ai test genetici di nuova generazione e dalla difficoltà nella interpretazione di alcune varianti genetiche. Inoltre, le conoscenze sono spesso ancora limitate per quanto riguarda l'eziologia, la storia naturale, lo spettro fenotipico, la prognosi e la risposta a specifici trattamenti, anche a causa della mancanza, in molti casi, di specifici registri di malattia, con conseguenti difficoltà per la raccolta armonizzata e la condivisione multicentrica dei dati. I continui sviluppi nelle conoscenze precliniche e genetiche rendono necessari rapidi adeguamenti formativi e nuovi strumenti adatti a favorire la ricerca e lo sviluppo sulle malattie neuropediatriche rare. Questo corso, alla sua prima edizione, rappresenta per giovani neurologi, genetisti e neuropsichiatri infantili un'opportunità di aggiornamento sui più recenti sviluppi clinici, diagnostici e terapeutici in questo ambito.

La prima parte del corso sarà focalizzata su cinque grandi aree, che comprendono le patologie del neurosviluppo, i disordini del movimento, le atassie congenite, le encefalopatie epilettiche e le sindromi da overgrowth.

La seconda parte fornirà aggiornamenti su nuove e nuovissime strategie diagnostiche e terapeutiche per le malattie neuropediatriche rare, e affronterà importanti aspetti per la ricerca, come la gestione e la condivisione dei dati nel contesto delle normative vigenti nazionali ed europee.

Infine, la terza parte sarà dedicata a una videochallenge interattiva in cui i partecipanti, suddivisi in squadre, discuteranno la semeiotica, l'approccio diagnostico e la terapia di casi clinici complessi con il supporto di esperti nel settore.

Il convegno sarà inoltre l'occasione per presentare RENDER (Rare Neuropediatric Diseases Electronic Registry), la nuova piattaforma sviluppata dalla Fondazione Mariani per la raccolta longitudinale di dati clinici, strumentali e genetici di pazienti con malattie neuropediatriche rare.

## PROGRAMMA

### GIOVEDÌ 24 OTTOBRE 2024

ore 13.30

#### **Registrazione partecipanti**

ore 14.15

#### **Benvenuto**

Lodovico Barassi  
Presidente Fondazione Mariani  
Milano

#### **Introduzione al corso**

Enza Maria Valente, Pavia

#### ***I Sessione***

#### ***What's new in...***

#### **Moderatori**

Renato Borgatti, Pavia  
Vincenzo Leuzzi, Roma

ore 14.30

#### **Patologie del neurosviluppo: approcci "omici" e translazione diagnostica**

Luigi Mazzone, Roma

ore 15.00

#### **Disordini del movimento pediatrici: nuovi meccanismi e strategie terapeutiche**

Giovanna Zorzi, Milano

ore 15.30

#### **Atassie congenite: patterns neuroradiologici a supporto del'iter diagnostico**

Filippo Arrigoni, Milano

ore 16.00

#### **Energy break**

#### ***II Sessione***

#### ***What's new in...***

#### **Moderatori**

Alessandro Simonati, Verona  
Donatella Milani, Milano

ore 16.30

#### **Encefalopatie epilettiche: eterogeneità genetica e spettro fenotipico**

Simona Balestrini, Firenze

ore 17.00

#### **Sindromi da overgrowth vecchie e nuove**

Pablo Lapunzina, Madrid

#### ***III Sessione***

#### ***Fare Rete per le malattie neuropediatriche rare: l'impegno della Fondazione Mariani***

ore 17.30

#### **Ricordo del Prof. Fabio Sereni**

Enza Maria Valente, Pavia

ore 18.00

#### **Meet RENDER: Rare Neuropediatric Diseases Electronic Registry**

Enza Maria Valente, Pavia  
Ludovica Pasca, Pavia

ore 18.30

#### **Discussione e conclusioni**

ore 18.45

#### **Chiusura della giornata**

ore 20.30

#### **Get together: food, drinks & music**

## VENERDÌ 25 OTTOBRE 2024

### ***IV Sessione Beyond...***

#### **Moderatori**

Enza Maria Valente, Pavia  
Domenico Coviello, Genova

ore 9.30

#### **Oltre il DNA codificante: mutazioni emergenti da andare a cercare**

Elisa Giorgio, Pavia

ore 10.00

#### **Oltre l'esoma: tecnologie genomiche del prossimo futuro**

Maria Iascone, Bergamo

ore 10.30

#### **Oltre i farmaci: nuove terapie a RNA per le malattie neuropediatriche rare**

Michela A. Dentì, Trento

ore 11.00

#### **Energy break**

### ***V Sessione***

#### ***Scienza e società***

#### **Moderatori**

Renato Borgatti, Pavia  
Vincenzo Leuzzi, Roma

ore 11.30

#### **Integrazione clinica-genomica verso la medicina personalizzata**

Domenico Coviello, Genova

ore 12.00

#### **GDPR e privacy: come uscire dal labirinto senza perdersi**

Giusella Finocchiaro, Bologna

ore 12.30

#### **Discussione e conclusioni**

ore 12.45

#### **Lunch**

### ***VI Sessione***

#### ***Videochallenge interattiva a squadre***

#### **Moderatore**

Miryam Carecchio, Padova

ore 14.00

#### **Organizzazione e suddivisione in squadre**

ore 14.15

#### **Primo caso clinico**

Lidia Pezzani, Milano

ore 15.00

#### **Secondo caso clinico**

Luca Pollini, Roma

ore 15.45

#### **Terzo caso clinico**

Ludovica Pasca, Pavia

ore 16.30

#### **Premiazione del team vincente**

ore 17.00

#### **Conclusioni**

Enza Maria Valente, Pavia

ore 17.15

#### **Chiusura del corso**

**Test di apprendimento ECM  
online da completare entro  
tre giorni dalla fine del corso.**



## RELATORI E MODERATORI

### **Arrigoni Filippo**

Radiologia e Neuroradiologia  
Pediatria  
Ospedale dei Bambini “V. Buzzi”  
Milano

### **Balestrini Simona**

Dipartimento di Neuroscienze,  
Azienda Ospedaliera  
Universitaria Meyer IRCCS  
Università di Firenze  
Department of Clinical and  
Experimental Epilepsy, UCL  
Queen Square  
Institute of Neurology, London

### **Borgatti Renato**

Dipartimento di Scienze del  
Sistema Nervoso e del  
Comportamento,  
Università di Pavia  
SC Neuropsichiatria Infantile  
IRCCS Fondazione Mondino  
Pavia

### **Carecchio Miryam**

Dipartimento di Neuroscienze  
Università di Padova  
Padova

### **Coviello Domenico**

Laboratorio di Genetica Umana  
IRCCS Istituto G. Gaslini  
Genova

### **Denti Michela Alessandra**

Laboratorio di Biologia e  
Biotecnologia dell'RNA  
Dipartimento di Biologia  
Cellulare, Computazionale e  
Integrata (CIBio)  
Università di Trento  
Trento

### **Finocchiaro Giusella**

Dipartimento di Scienze  
Giuridiche  
Università di Bologna  
Bologna

### **Giorgio Elisa**

Dipartimento di Medicina  
Molecolare  
Università degli Studi di Pavia  
Centro di Ricerca in  
Neurogenetica  
IRCCS Fondazione Mondino  
Pavia

### **Iascone Maria**

SSD Laboratorio Genetica  
Medica  
ASST Papa Giovanni XXIII  
Bergamo

### **Lapunzina Pablo**

CIBERER-ISCIII  
Instituto de Genética Médica y  
Molecular (INGEMM)  
Hospital Universitario La Paz  
Madrid

### **Leuzzi Vincenzo**

Unità di Neuropsichiatria  
Infantile  
Dipartimento di Neuroscienze  
Umane  
Sapienza - Università di Roma  
Roma

### **Mazzone Luigi**

Neuropsichiatria Infantile  
Policlinico Universitario di  
Tor Vergata  
Roma

### **Milani Donatella**

SC Pediatria  
Fondazione IRCCS Ca' Granda  
Ospedale Maggiore Policlinico  
Milano

**Pasca Ludovica**

SC Neuropsichiatria Infantile  
IRCCS Fondazione Mondino  
Pavia

**Pezzani Lidia**

UO Genetica Medica  
Fondazione IRCCS Ca' Granda  
Ospedale Maggiore Policlinico  
Milano

**Pollini Luca**

Dipartimento di Neuroscienze  
Umane  
Sapienza - Università di Roma  
Roma

**Simonati Alessandro**

Dipartimento di Scienze  
Chirurgiche,  
Odontostomatologiche,  
Materno-Infantili  
Università degli Studi di Verona  
Verona

**Valente Enza Maria**

Dipartimento di Medicina  
Molecolare  
Università di Pavia  
Centro di Ricerca in  
Neurogenetica  
IRCCS Fondazione Mondino  
Pavia

**Zorzi Giovanna**

Centro Fondazione Mariani  
DIMOPEDIA  
SC Neuropsichiatria Infantile -  
Disordini del Movimento  
Fondazione IRCCS Istituto  
Neurologico C. Besta  
Milano

## **ABSTRACT**

### **Patologie del neurosviluppo: approcci “omici” e translazione diagnostica**

Luigi Mazzone, Roma

Ad oggi, nessun singolo marcatore biologico (proteina, enzima, metabolita) o genetico è stato identificato come fattore eziologico per l'insorgenza dei disturbi del neurosviluppo (Disturbo dello Spettro Autistico, ADHD, Disabilità Intellettiva).

La complessità delle interazioni tra fattori genetici, epigenetici e ambientali che influenzano l'insorgenza e il decorso di queste condizioni richiede un approccio integrato, capace di considerare i complessi meccanismi neurobiologici sottostanti.

Recentemente, le scienze omiche, in particolare la metabolomica e la microbiomica, stanno guadagnando crescente interesse nella ricerca neuroscientifica, dimostrando risultati promettenti in ambito preclinico e offrendo possibili applicazioni nella pratica clinica, mediante lo sviluppo di potenziali interventi terapeutici personalizzati.

### **Disordini del movimento pediatrici: nuovi meccanismi e strategie terapeutiche**

Giovanna Zorzi, Milano

Movement disorders in children represent a fascinating branch of paediatric neurology. In recent years, clinical and basic research has produced new

advances in genetics, neuro-immunology and treatment, which have greatly expanded the possibilities of diagnosis and treatment of many disabling and disabling diseases.

The seminar will focus on the following aspects

- semeiology of movement disorders by means of explanatory films to illustrate the clinical phenomenology
- genetically based movement disorders, with particular emphasis on the presentation of new genes and diseases
- surgical treatment.

### **Atassie congenite: patterns neuroradiologici a supporto dell'iter diagnostico**

Filippo Arrigoni, Milano

L'imaging MRI svolge un ruolo cruciale nella diagnosi e nella classificazione delle diverse forme di atassia congenita. Seppure la diagnosi genetica di queste condizioni sia facilitata dagli avanzamenti tecnologici e dalla disponibilità di strumenti sempre più veloci e ad ampio spettro, il neuroimaging può contribuire a restringere il campo della ricerca genetica e indirizzarla in modo più mirato. Verrà illustrato, con alcuni esempi clinici, il ruolo del neuroimaging nella diagnosi precoce di queste condizioni e verranno discusse alcune nuove evidenze della letteratura sulla classificazione di alcuni pattern cerebellari.

## **Encefalopatie epilettiche: eterogeneità genetica e spettro fenotipico**

Simona Balestrini, Firenze

L'encefalopatia epilettica (EE) è una condizione in cui l'attività epilettica stessa contribuisce direttamente al peggioramento delle funzioni cognitive e comportamentali. Questo deterioramento cognitivo e comportamentale può peggiorare nel tempo e, in alcuni casi, può persistere anche se le crisi vengono controllate. L'encefalopatia epilettica e dello sviluppo (DEE, Developmental and Epileptic Encephalopathy) si riferisce a una condizione in cui l'eziologia sottostante contribuisce in ugual misura a epilessia e a ritardo nello sviluppo, con conseguente severa compromissione cognitiva e comportamentale. Tra le eziologie, sono state identificate oltre 900 geni le cui varianti possono essere causative di EE/DEE. Tali geni sono coinvolti in diverse funzioni, tra cui la migrazione cellulare, la proliferazione e l'organizzazione, l'eccitabilità neuronale e la trasmissione e plasticità sinaptica. Studi funzionali condotti in diversi modelli animali e studi clinici su pazienti hanno contribuito a chiarire i meccanismi fisiopatologici alla base di molte DEE ed esplorato l'efficacia di diversi trattamenti. Diversi geni possono causare una singola sindrome elettro-clinica e, viceversa, un singolo gene potrebbe essere associato a una pleiotropia fenotipica. All'interno della stessa eziologia monogenica, esiste

un'eterogeneità fenotipica. A volte, uno spettro di gravità può essere osservato anche all'interno della stessa famiglia. La variabilità fenotipica include anche il coinvolgimento di altri organi e traiettorie dello sviluppo neuroevolutivo più o meno compromesse. Comprendere ulteriormente tale variabilità nel genotipo e nel fenotipo è fondamentale per un migliore monitoraggio clinico e per trattamenti mirati nelle DEE.

## **Meet RENDER: Rare Neuropediatric Diseases Electronic Registry**

Enza Maria Valente, Pavia  
Ludovica Pasca, Pavia

La definizione "malattie neuropediatriche rare" comprende un enorme spettro di patologie distinte, accomunate dall'esordio in età pediatrica, dal coinvolgimento neurologico e spesso, dalla natura genetica. Lo studio dettagliato delle caratteristiche cliniche, della storia naturale e dell'evoluzione di queste malattie, unitamente alla caratterizzazione dei loro meccanismi molecolari, sono i presupposti fondamentali per poter identificare strategie terapeutiche efficaci, come la ricerca sta già dimostrando. Tuttavia, per moltissime patologie, almeno in Italia, non esistono registri dedicati. Per rispondere a questa esigenza, la Fondazione Mariani presenta RENDER, una innovativa piattaforma digitale per registrare informazioni cliniche e strumentali di pazienti con malattie neuropediatriche rare.

RENDER è stato sviluppato da un gruppo multidisciplinare composto da neuropsichiatri infantili, genetisti e bioinformatici. Le singole schede sono modulari e flessibili, consentendo l'inserimento di dati di pazienti con differenti patologie e il loro periodico aggiornamento, utilizzando il linguaggio HPO (Human Phenotype Ontology), un vocabolario standardizzato e universalmente riconosciuto, e l'applicativo REDCAP, uno dei più comuni utilizzati a livello internazionale. Nel rispetto delle norme per la privacy, RENDER consentirà di raccogliere dati di centri diversi in modo armonizzato e utilizzando una struttura comune, e implementando anche la raccolta di dati genetici e strumentali. L'aspettativa è che questa piattaforma promuoverà le collaborazioni scientifiche, e porrà solide basi per facilitare il processo di condivisione dei dati, un momento centrale ed essenziale nella ricerca sulle malattie neuropediatiche rare e ultra-rare.

**Oltre il DNA codificante: mutazioni emergenti da andare a cercare**

Elisa Giorgio, Pavia

Nonostante l'utilizzo nella pratica clinica di tecnologie di sequenziamento di nuova generazione, circa il 50% dei pazienti affetti da malattie genetiche rare (MGR) rimane senza una diagnosi definitiva, con ricadute negative per i pazienti e le loro famiglie. Le ragioni di questo divario sono

senza dubbio molte, ma gran parte dell'"ereditabilità mancante" risiede probabilmente in varianti non codificanti e regolatorie che non vengono identificate o correttamente attenzione nella pratica clinica quotidiana. Il talk vuole mostrare casi esemplificativi di MGR associate a varianti "criptiche" incluse varianti introniche profonde che modulano lo splicing e varianti regolatorie che alterano la corretta trascrizione dei geni. In dettaglio vedremo come il sequenziamento dell'RNA e la tecnologia Hi-C possano implementare il tasso diagnostico delle MGR, permettendo di caratterizzare le varianti di splicing e le varianti regolatorie che alterano la conformazione 3D del genoma e la struttura dei domini topologicamente associati (TAD). L'identificazione e l'interpretazione clinica delle varianti regolatorie e di splicing situate nel genoma non codificante (98% del DNA) rappresentano la sfida centrale dei prossimi decenni per la genetica umana, e permetterà di aumentare notevolmente il tasso diagnostico nei pazienti con malattie genetiche rare attualmente non diagnosticati, ponendo fine alla "odissea diagnostica" dei pazienti e delle loro famiglie.

## **Oltre i farmaci: nuove terapie a RNA per le malattie neuropediatiche rare**

Michela A. Denti, Trento

Le terapie a RNA rappresentano una nuova classe di farmaci innovativi, in rapida evoluzione. Composti da acidi nucleici, agiscono generalmente legandosi al trascritto del gene target, offrendo una gamma di soluzioni terapeutiche che variano in base al meccanismo d'azione. Le principali strategie includono: la modulazione dello splicing dell'RNA, il silenziamento genico con conseguente riduzione della sintesi della proteina target e l'aumento della trascrizione o della traduzione della proteina di interesse. I farmaci a RNA, rappresentati principalmente da oligonucleotidi antisenso (ASO) e short interfering RNAs (siRNA), rappresentano l'apice delle terapie personalizzate, poiché la conoscenza approfondita dei meccanismi patologici a livello molecolare permette di progettare soluzioni terapeutiche altamente specifiche e mirate. Grazie ai successi di ASO come nusinersen, per il trattamento dell'atrofia muscolare spinale, in questi ultimi 6 anni sono stati approvati più di una dozzina di altri ASO e siRNA. Alcuni di questi farmaci sono stati sviluppati per malattie neuropediatiche rare o ultra-rare.

Uno degli ostacoli principali nello sviluppo di farmaci a RNA per le malattie del sistema nervoso centrale è la difficoltà di superare la barriera ematoencefalica, a causa della

natura chimico-fisica di queste molecole, che sono generalmente troppo grandi e idrofile per attraversare passivamente la barriera stessa. Tuttavia, lo studio delle sfide incontrate finora nello sviluppo di terapie a RNA per le malattie neurologiche e le soluzioni proposte contribuiranno certamente ad accelerare il progresso in questo campo, ampliando il novero delle malattie neuropediatiche per il trattamento delle quali questi farmaci trovano impiego.

## **Integrazione clinica-genomica verso la medicina personalizzata**

Domenico Coviello, Genova

L'integrazione tra genomica e pratica clinica è un passo decisivo verso la medicina personalizzata, soprattutto per le malattie rare, dove la variabilità genetica gioca un ruolo fondamentale. Le malattie rare, che colpiscono una piccola parte della popolazione, sono spesso caratterizzate da una base genetica complessa. La medicina tradizionale, con i suoi protocolli standardizzati, non sempre è in grado di fornire risposte terapeutiche adeguate a queste patologie. Tuttavia, i progressi nelle tecnologie genomiche hanno aperto nuove prospettive nella comprensione delle basi genetiche di queste malattie, permettendo l'elaborazione di trattamenti su misura per ciascun paziente. La genomica, attraverso strumenti come il sequenziamento dell'intero genoma (WGS) o dell'esoma (WES), consente di

identificare mutazioni rare che possono essere alla base di malattie genetiche complesse. Le malattie rare, sebbene individualmente poco comuni, colpiscono complessivamente milioni di persone nel mondo. Identificare le varianti genetiche che contribuiscono allo sviluppo di queste malattie è cruciale per una diagnosi precoce e accurata. In molti casi, la diagnosi genomica rappresenta l'unico modo per comprendere la patologia e offrire trattamenti specifici o piani di gestione della malattia. L'integrazione della genomica nella pratica clinica richiede una stretta collaborazione tra genetisti, clinici e bioinformatici, poiché l'enorme mole di dati generati necessita di analisi approfondite e interpretazione accurata. L'utilizzo di database clinico-genomici globali e locali permette di associare le caratteristiche genetiche individuali ai fenotipi clinici osservati in pazienti con malattie rare. Questa correlazione può aiutare a predire la progressione della malattia e a sviluppare strategie di trattamento personalizzate, spesso migliorando notevolmente la qualità della vita dei pazienti. Tuttavia, l'integrazione della genomica nella diagnosi e trattamento delle malattie rare non è priva di sfide. Tra le principali difficoltà, vi sono la mancanza di infrastrutture bioinformatiche adeguate in molte aree del mondo e la scarsità di conoscenze cliniche specifiche per molte malattie rare e quindi la necessità di formare personale sanitario qualificato

per interpretare i dati genomici rappresentano ulteriori ostacoli. In conclusione, l'integrazione della genomica nella medicina personalizzata è destinata a trasformare radicalmente l'approccio alle malattie rare. La capacità di comprendere e intervenire su queste malattie a livello genetico offre nuove possibilità diagnostiche e terapeutiche, migliorando le prospettive per milioni di pazienti in tutto il mondo. Sebbene ci siano ancora molte sfide da superare, il futuro della medicina personalizzata per le malattie rare appare sempre più promettente.

### **GDPR e privacy: come uscire dal labirinto senza perdersi**

Giusella Finocchiaro, Bologna

Dall'adozione del GDPR sono trascorsi ormai otto anni e il contesto, tecnologico e culturale, da allora è certamente mutato. In particolare, in campo scientifico l'esigenza più sentita è quella di avere a disposizione grandi pool di dati da raffrontare, analizzare ed elaborare. Muovono in questa direzione i recenti interventi del legislatore europeo, quali il Data Governance Act, il Data Act e lo Spazio europeo dei dati sanitari, che mirano allo sviluppo di nuove opportunità di condivisione e di circolazione dei dati. In Italia, il quadro normativo è particolarmente complesso e non favorisce la ricerca scientifica. Occorre, dunque, cercare di modificarlo, individuando nuove soluzioni operative, oltre che con l'intervento normativo.

## **INFORMAZIONI PER I PARTECIPANTI**

### **Sede**

Aula Magna Collegio Cairoli  
Piazza Collegio Cairoli 1  
Pavia

### **Iscrizione e attestato di partecipazione**

Ricordiamo che l'iscrizione  
comprende:

- la partecipazione alle sessioni  
del Corso
- l'attestato di partecipazione e  
la ricevuta di pagamento  
reperibili in formato  
elettronico all'interno del  
proprio account sul sito  
[www.fondazione-mariani.org](http://www.fondazione-mariani.org)
- 24 ottobre: 1 coffee break  
pomeridiano e serata sociale  
Get together: food, drinks &  
music  
Swimland Campus Aquae  
Strada Cascinazza, 29  
27100 Pavia (Zona Cravino)
- 25 ottobre: 1 coffee break  
mattutino e il pranzo.

In caso di annullamento del  
Corso, per cause di forza  
maggiore, non è previsto il  
rimborso della quota di  
iscrizione né di altre eventuali  
spese sostenute dai  
partecipanti (spese di viaggio,  
alloggio, etc.).

### **Modifiche al programma**

La Fondazione Mariani si riserva  
il diritto di modificare il  
programma per esigenze  
scientifiche o organizzative.



## **ECM - EDUCAZIONE CONTINUA IN MEDICINA**

Il Corso è accreditato per le seguenti figure professionali: Medici, Biologi, Terapisti della Neuro e Psicomotricità dell'Età Evolutiva e Fisioterapisti.

**Il numero di crediti previsto è 10.**

Si ricorda che per poter ricevere i crediti è obbligatorio che sia certificata la presenza di partecipazione al 90% delle sessioni e venga compilato il Questionario di verifica apprendimento con esito superiore al 75%.

### **Obiettivo formativo**

Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica. Malattie rare.

### **Reclutamento**

In caso di reclutamento da parte di un'Azienda farmaceutica il partecipante lo avrà segnalato in fase di iscrizione.

Si ricorda, infatti, che, ai sensi della Determina del 18.01.2011 "Reclutamento dei partecipanti", l'Azienda che invita professionisti sanitari a frequentare un determinato evento formativo, con spese a carico dell'azienda stessa, deve fornire alla Fondazione Mariani l'elenco con i nomi dei partecipanti invitati all'evento formativo.

### **Certificazione della presenza**

Per la verifica delle presenze, la Fondazione Mariani chiede due timbrature al giorno (entrata/avvio e uscita/chiusura di ogni giornata di corso). È necessario scansionare il QR code che si trova sul badge personale fornito al momento della registrazione, utilizzando gli appositi tablet posti all'ingresso della sala del Corso.

### **Questionario di verifica apprendimento**

Il Questionario di verifica dell'apprendimento per questo Corso sarà somministrato in modalità online con la limitazione, stabilita dalla Commissione Nazionale per la Formazione Continua (riunione del 21/01/2015), che lo stesso debba svolgersi entro tre giorni dalla conclusione dell'evento (26, 27, 28 ottobre 2024). Ai partecipanti verrà consentito un solo tentativo.

Il Questionario sarà disponibile nel menu del corso sulla piattaforma e-learning della Fondazione Mariani ([elearning.fondazione-mariani.org](http://elearning.fondazione-mariani.org)) accedendo con le credenziali del proprio account.

### **Qualità percepita**

La Scheda di valutazione della qualità percepita per questo Corso sarà somministrata in modalità online: il link della Scheda sarà inviato tramite e-mail.

La ricezione delle risposte da parte della Fondazione Mariani avverrà in forma anonima.















con i bambini per la neurologia infantile

Viale Bianca Maria 28  
20129 Milano  
T. +39 02 79 54 58  
F. +39 02 76 00 95 82  
info@fondazione-mariani.org  
pec@pec.fondazione-mariani.org  
www.fondazione-mariani.org



ISO 9001  
BUREAU VERITAS  
Certification



Fondazione con SGQ certificato