

Convegno realizzato dall'Ospedale di Pescara
in collaborazione con Aidel22 APS

DELEZIONE DEL CROMOSOMA 22: approccio clinico, presa in carico multidisciplinare e rete delle malattie rare



31 OTTOBRE 2026

AULA MAGNA OSPEDALE DI PESCARA

Via Fonte Romana, 8 - Pescara

ore 8.30 - 14:00



Associazione Italiana delezione del Cromosoma 22 A.P.S.
Associazione di Promozione Sociale

PROGRAMMA

08:30 • REGISTRAZIONE DEI PARTECIPANTI

09:00 • APERTURA DEI LAVORI

Saluti istituzionali e benvenuto:

- Autorità regionali
- Direzione Generale Ospedale di Pescara

09:15 • I SESSIONE

Le Associazioni dei Pazienti al fianco delle famiglie

Moderatori: dott. Stefano Tumini, dott.ssa Silvia Di Michele

- Il saluto dalla Federazione Nazionale Uniamo
dott.ssa Annalisa Scopinaro, Presidente Nazionale
Federazione Uniamo (in videocollegamento)
- Aidel22 APS al fianco delle persone
con delezione 22 e delle loro famiglie
dott.ssa Raffaella Cungi, Presidente Aidel22 APS

10:00 • II SESSIONE

Dalla diagnosi alla presa in carico:

genetica e cuore nella delezione 22q11.2

Moderatori: dott. Maurizio Rosati,

dott.ssa Susanna Di Valerio, dott.ssa Antonella Sau

- Il ruolo della genetica nella diagnosi precoce
e nel counseling familiare
dott.ssa Maria Cristina Digilio, Genetista clinico,
Ospedale Bambino Gesù di Roma
- Cardiopatie congenite nella delezione 22q11.2:
follow-up e gestione pediatrica
dott.ssa Rossana Falcone, Unità Operativa
Complessa Pediatria, ASL Pescara

Discussione

11:00 • III SESSIONE

"Dalla diagnosi alla presa in carico:

**aspetti neuropsichiatrici e otorinolaringoiatrici
nella delezione 22q11.2"**

Moderatori: dott. Maurizio Lanci, dott.ssa Donatella Bosco

- Neuropsichiatria infantile: sviluppo,
emozioni e vulnerabilità psichiatriche
dott.ssa Elisabetta Berenci,
Direttore UOC NPI, ASL Pescara
- Aspetti otorinolaringoiatrici: palatoschisi,
ipotonìa, disfagia e voce
dott. Francesco Chiari, Unità Operativa Complessa
Otorinolaringoiatria, ASL Pescara
- Logopedia e comunicazione: interventi precoci
e continuità terapeutica
dott.ssa Angela Fanelli, Unità Operativa Complessa
Otorinolaringoiatria, ASL Pescara

Discussione

12:00 • TAVOLA ROTONDA

**"Presa in carico: approccio multidisciplinare
e rete malattie rare"**

*Moderatori: dott. Giustino Parruti, dott. Lorenzo Silli,
dott.ssa Irene Rosini.*

- Il percorso di presa in carico della delezione 22
presso l'Ospedale Santo Spirito
dott. Stefano Tumini, Direttore Unità Operativa
Complessa Pediatria, ASL Pescara
- La rete nazionale delle malattie rare: strumenti,
diritti, opportunità
dott.ssa Silvia Di Michele, Centro di coordinamento
regionale per le malattie rare

13:00 • DISCUSSIONE GENERALE

13:30 • QUESTIONARIO ECM

14:00 • TAKE HOME MESSAGES
E CHIUSURA DEI LAVORI

Moderatori: dott. Stefano Tumini, dott.ssa Silvia Di Michele

Al termine del convegno sarà servito un light lunch

ISCRIZIONI

Convegno accreditato ECM per tutte le professioni sanitarie.
Verranno rilasciati crediti formativi validi
ai fini dell'aggiornamento professionale.

PERSONALE SANITARIO

Per usufruire dei crediti è necessaria l'iscrizione,
inquadrandolo il QR code oppure consultando

il sito Asl Pescara- sezione "Formazione" - Eventi



ALTRI PARTECIPANTI (non personale sanitario)

Per partecipare è richiesta l'iscrizione al seguente
modulo,
inquadrandolo il QR code:



PRESIDENTE DEL CONVEGNO

Dott. Stefano Tumini

Direttore UOC Pediatria, ASL Pescara

SEGRETERIA SCIENTIFICA

Dott.ssa Maria Cristina Digilio

Genetista clinico, Ospedale Bambino Gesù di Roma

Dott.ssa Silvia Di Michele

Centro di coordinamento regionale Malattie Rare,
ASL Pescara

Dott.ssa Francesca Di Peppe

Centro coordinamento regionale Malattie Rare,
ASL Pescara

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

ASL Pescara in collaborazione con
Associazione Aidel 22