



Associazione italiana Sindrome di Shwachman APS

VII Incontro Nazionale sulla Sindrome di Shwachman-Diamond

Rimini, Hotel Touring di Miramare

27-28 Maggio 2022

Venerdì 27 Maggio

15:00 Saluti Inaugurali-Apertura del Meeting

La Clinica della SDS (20' + 5' di discussione) Moderatore S. Cesaro

15:15 - 15:40 La situazione nutrizionale, gli aspetti gastroenterologici

A. Pegoraro

15:40 - 16:05 Il punto di vista ortopedico: dagli aspetti pediatrici alle problematiche dell'adulto

E. Samaila

16:05 - 16:30 Il quadro ematologico: dalla neutropenia al trapianto di midollo

S. Cesaro

16:30 - 17:00 Qualità di vita dei pazienti SDS e delle loro famiglie

S. Perobelli

17:00 - 17:30 **Coffee Break**

17:30 - 18:45 **I contributi AISS alla Ricerca** Moderatore C. Danesino

- Understanding the possible correlation between inflammation and leukemic evolution in SDS. *M. Borgatti*
- Prospective study of notch contribution on defective hematopoiesis of patients affected by SDS. *S. Cesaro/A. Mercuri*
- Genomic studies from whole exome sequencing in patients with SDS. *A. Minelli* -
Update normative growth charts for Italian patients 0-18 years old with SDS. *G. Tridello*



Associazione italiana Sindrome di Shwachman APS

- The “somatic rescue” associated to SBDS duplication and EIF6 haploinsufficiency in Shwachman- Diamond Syndrome: a molecular and cytogenomic approach to better understand the underlying mechanism. *R. Valli*
- Analysis of the defective angiogenesis observed in mesenchymal stromal cells (MSCs) obtained from patients affected by Shwachman-Diamond Syndrome. *G. D’Amico*

Sabato 28 Maggio

Moderatore M. Cipolli

09:00 - 09:20 I dati del Registro Italiano SDS - *E. Pintani/S. Perobelli*

09:20 - 09:40 Le novità dalla genetica - *C. Danesino*

09:40 - 10:00 Prospettive terapeutiche - *V. Bezzetti/M. Cipolli*

10:00 - 10:20 Discussione

10:20 - 10:40 **Coffee Break**

10:40 - 12:40 **Tavola Rotonda:** il Comitato Scientifico incontra le famiglie

V. Bezzetti, S. Cesaro, M. Cipolli, C. Danesino, S. Perobelli, R. Valli

Panel

Valentino Bezzetti (Università Verona)

Monica Borgatti (Università Ferrara)

Simone Cesaro (AOUI Verona)

Marco Cipolli (AOUI Verona)

Giovanna D’Amico (Ospedale S. Gerardo Monza)

Cesare Danesino (Università Pavia)

Antonella Minelli (Università Pavia)

Anna Pegoraro (AOUI Verona)

Sandra Perobelli (AOUI Verona)

Emily Pintani (AOUI Verona)

Elena Samaila (Università Verona)

Gloria Tridello (AOUI Verona)

Roberto Valli (Università Insubria)