

## Iperinsulinismo persistente nel neonato... una volta si chiamava nesidioblastosi

L'evento è organizzato nell'ambito di un programma per la diffusione della conoscenza sulle malattie rare ed è rivolto principalmente al personale sanitario dedicato alla gestione di queste problematiche. L'iperinsulinismo persistente è legato ad una serie di condizioni patologiche caratterizzate da una inappropriata secrezione di insulina con diversi nomi: ipoglicemia idiopatica del neonato, ipoglicemia leuciti sensibile, insulinica neonatale, microadenomatosi, iperplasia focale, mesidioblastosi e ipoglicemia persistente dell'infanzia. Le forme sporadiche hanno un'incidenza di 1:40.000 nati vivi mentre in quelle familiari è maggiore, 1:2500 nati vivi. Alcuni neonati assomigliano ai macrosomi figli di madre diabetica e quindi ciò suggerisce che l'iperinsulinismo è presente già da tempo prima della nascita. Il problema dell'iperinsulinismo è il rischio di ripetute e persistenti ipoglicemie che possono determinare danni neurologici al paziente. Tali episodi sono solitamente associati all'iperinsulinemia, con assenza di chetoni e di acidi grassi liberi. Nell'insorgere di tali patologie ci sono implicazioni genetiche. Si possono distinguere forme focali o diffuse di iperinsulinismo mediante metodiche di imaging per incannellamento transepatico della vena pancreatica con controlli seriati dell'insulinemia. Dal punto di vista patogenetico esistono mutazioni del gene posto sul cromosoma 11, il quale codifica per i recettori delle sulfaniluree, che attraverso meccanismi ATP-ADP dipendenti determinano la chiusura dei canali del K e la depolarizzazione delle membrane cellulari delle beta cellule con entrata di Ca ed esocitosi dell'insulina che viene quindi persistentemente liberata. La terapia può essere di tipo medico, in caso di non risposta (legato alla correlazione genotipo-fenotipo) diviene necessario l'intervento chirurgico.

### Prima Sessione

- 09.00 - 09.15 **La parola ai protagonisti: un genitore e un "ex" paziente**  
*Giorgio Tonini*
- 09.15 - 10.15 **Iperinsulinismo permanente del neonato: inquadramento generale**  
*Piero Pirazzoli*
- 10.15 - 11.00 **Cosa centra la genetica: dalla Nesidioblastosi all'Iperinsulinismo persistente neonatale**  
*Flavio Faletra*

### Seconda Sessione

- 11.15 - 12.00 **Il Chirurgo: quando e come entra in gioco lo specialista**  
*Jurgen Schleef*
- 12.00 - 12.30 **I Casi della Regione**  
*Daniela Driul*
- 12.30 - 13.00 **I Casi fuori Regione**  
*Alberto Burlina*
- 13.00 - 14.00 **La casistica del Centro di Trieste**  
*Grazia di Leo*
- 14.00 - 14.15 **Protocollo condiviso di diagnosi e terapia "in diretta"**  
*Giorgio Tonini*
- 14.15 - 14.30 **Verifica dell'apprendimento**

#### Modalità d'iscrizione al Corso d'Aggiornamento

L'accesso al corso è riservato ai primi 100 iscritti.

L'iscrizione scade il 20 giugno 2008.

Non è prevista una tassa di iscrizione

#### Ai dipendenti dell'IRCCS Burlo Garofolo sono riservati 30 posti

L'iscrizione avverrà presso il Centro Attività Formative

sulla modulistica inviata ai coordinatori delle Strutture operative

Tel: 040 3785206 - e-mail: segreteria.formazione@burlo.trieste.it

#### Ai partecipanti esterni dell'IRCCS Burlo Garofolo sono riservati 70 posti

La conferma dell'iscrizione avverrà dopo essersi accertati della disponibilità dei posti presso la

Segreteria Organizzativa **Quickline** Traduzione e Congressi

Tel. 040 773737 - fax 040 7606590 - e-mail: congressi@quickline.it - www.quickline.it

#### Richiesta crediti ECM per

Per questa manifestazione sono stati richiesti i crediti formativi per le categorie professionali:

Biologo, Infermiere, Infermiere pediatrico, Ostetrica/o, Tecnico audiometrista, Medico chirurgo specializzato in: Cardiologia, Endocrinologia, Gastroenterologia, Genetica medica, Ginecologia e ostetricia, Laboratorio di genetica medica, Malattie metaboliche e diabetologia, Medicina generale, Medicina interna, Neurologia, Otorinolaringoiatria, Pediatria, Pediatria (Pediatri di libera scelta)

#### Responsabili Scientifici dell'evento

Prof. Alessandro Ventura - Dott. Giorgio Tonini

IRCCS Burlo Garofolo, Via dell'Istria n° 65/1, 34137 Trieste

Tel. 040 3785470 - e-mail: tonini@burlo.trieste.it