

## **“PDTA Iperinsulinismi congeniti: istruzioni per l’uso”**

**04.06.2025 Palazzo della Regione, Milano**

### **RAZIONALE ED OBIETTIVI**

L’iperinsulinismo congenito (dall’inglese Congenital Hyperinsulinism of Infancy - CHI) è la causa più comune di ipoglicemia persistente nel neonato e nel lattante. Si tratta di una condizione rara, con un’incidenza di 1:20.000-50.000. Il termine CHI descrive un gruppo eterogeneo di patologie che possono manifestarsi a qualsiasi età e che sono caratterizzate da un’anomala secrezione di insulina da parte delle cellule  $\beta$ -pancreatiche, indipendente dai valori di glicemia, e che determina ipoglicemia persistente o ricorrente. Attualmente non esiste uno screening neonatale validato per l’iperinsulinismo congenito. CHI deve essere sospettato in tutti i pazienti con ipoglicemia persistente o ricorrente, indipendentemente dall’età. Inoltre, va ricercata la presenza di CHI nei pazienti già noti per essere affetti da patologie genetiche o sindromiche che possono presentare l’iperinsulinismo come manifestazione.

A partire da luglio 2009, la Rete Regionale della Lombardia ha avviato lo sviluppo e la condivisione di Percorsi Diagnostici, Terapeutici e Assistenziali (PDTA) per malattie rare nell’ambito del programma "Sviluppo della Rete Regionale per le Malattie Rare in Lombardia". Gli obiettivi di questo progetto sono promuovere il confronto tra gli specialisti di riferimento per le malattie rare, al fine di definire criteri diagnostici e di prescrizione farmacologica o riabilitativa assistenziale appropriati e condivisi, nonché monitorare, per ciascuna delle malattie rare studiate, le modalità di diagnosi, le prescrizioni farmacologiche e riabilitative adottate dagli specialisti di riferimento della Rete Regionale. Nel dicembre 2024, è stato pubblicato il primo PDTA sull’iperinsulinismo congenito sul Portale Malattie Rare della Regione Lombardia (a lato il qr code che rimanda al documento ufficiale). Tale documento è stato redatto dai centri di riferimento per CHI della Regione Lombardia (IRCCS Ospedale San Raffaele, centro coordinatore, IRCCS Ospedale San Gerardo dei Tintori Monza, Ospedale San Paolo Milano, Policlinico Milano Fondazione IRCCS Ca' Granda) con il supporto dell’associazione delle famiglie “Vivere con CHI” e dell’Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri.



Questo evento ha l’obiettivo di presentare il PDTA pubblicato: i centri lombardi di riferimento per il CHI che hanno redatto il documento ne illustreranno i contenuti. Inoltre, qualificati esperti di pediatria e neonatologia provenienti da altre regioni italiane e dall’estero affronteranno temi legati alle novità diagnostiche e terapeutiche nella gestione del CHI. Si tratta quindi di un appuntamento di alto valore scientifico, sia per gli argomenti trattati, sia per il prestigio dei relatori che vi parteciperanno, con l’intento di favorire la conoscenza di questa patologia tra neonatologi, pediatri, endocrinologi, internisti, infermieri e nutrizionisti. Essendo una malattia rara e difficilmente diagnosticabile, spesso viene sottovalutata. In caso di sospetto di CHI, è fondamentale rivolgersi a un Centro di riferimento della Rete Regionale per le Malattie Rare e concordare tempestivamente l’iter diagnostico-terapeutico. Inoltre, l’evento sottolinea l’importanza della Rete Regionale per le Malattie Rare nel supporto agli specialisti e alle famiglie nella gestione di questa patologia.

## **PROGRAMMA**

### **Saluti delle autorità**

#### **Sessione I**

- 09:00 L'importanza dei PDTA e della rete regionale malattie rare (G. Russo)
- 09:20 Introduzione all'iperinsulinismo congenito (CHI): definizione, classificazione e principi di omeostasi glucidica (E. Mozzillo, F. Di Candia) – DA REMOTO
- 09:40 Popolazione a cui rivolgersi: quando sospettare CHI (M. Gasparri)
- 10:00 Criteri diagnostici: flow chart diagnostica degli iperinsulinismi congeniti (R. Pajno)

#### **10.40 Coffee break**

#### **Sessione II**

- 11.00 Gestione terapeutica: obiettivi terapeutici, management acuto e terapia definitiva (F. Menni)
- 11:40 Ruolo dell'alimentazione e sue problematiche (V. Crescitelli, R. Pretese)
- 12:00 Interventi chirurgici: quando e quale (N. Pecorelli)
- 12:20 Monitoraggio glicemico al ricovero per la diagnosi: quale può essere il ruolo dei sensori (P. Montaldo) DA REMOTO

#### **12:40 Pausa pranzo**

#### **Sessione III**

- 13:45 Gestione domiciliare (G. Garbetta)
- 14:05 Gestione dell'emergenza urgenza e ruolo della medicina territoriale (S. Paci)
- 14:25 Il processo di transizione: l'esperienza del centro di Firenze (M.L. Urban, F. Pochiero) - DA REMOTO
- 14:45 Ruolo dell'associazione delle famiglie "Vivere con C.H.I." (M. Sena)

#### **15:05 Coffee break**

#### **Casi Clinici**

- 15:30 Caso clinico: iperinsulinismo ad esordio neonatale (V. Crescitelli)
- 15:50 Caso clinico: iperinsulinismo congenito diazossido sensibile esordio lattante (S. Paci, M. Gasparri)
- 16:10 Caso clinico: iperinsulinismo congenito diazossido resistente forma focale (R. Pajno)
- 16:30 Caso clinico: iperinsulinismo congenito diazossido resistente forma diffusa (F. Menni)

#### **17:00 Conclusioni**

#### **17.15 Compilazione test ECM**

#### **17:30 Chiusura dei lavori**

## **SEGRETERIA SCIENTIFICA**

Roberta Pajno, Gisella Garbetta (IRCCS Ospedale San Raffaele Milano, centro Coordinatore)

Serena Gasperini, Viola Crescitelli (IRCCS Ospedale San Gerardo dei Tintori Monza)

Francesca Furlan, Francesca Menni (Policlinico Milano Fondazione IRCCS Ca' Granda)

Manuela Gasparri, Sabrina Paci (Ospedale San Paolo Milano)

In collaborazione con Regione Lombardia, Centro di Coordinamento Rete Regionale Malattie Rare Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri IRCCS e l' associazione Vivere con C.H.I. onlus.

## **FACULTY**

### **Relatori**

Viola Crescitelli, IRCCS Ospedale San Gerardo dei Tintori Monza

Francesca Di Candia, Centro Regionale di Diabetologia Pediatrica AOU Federico II di Napoli

Gisella Garbetta, IRCCS Ospedale San Raffaele Milano

Manuela Gasparri, Ospedale San Paolo Milano

Francesca Menni, Policlinico Milano Fondazione IRCCS Ca' Granda

Paolo Montaldo, Centre for Perinatal Neuroscience Imperial Neonatal Service Dpt.of Paediatrics, Londra, UK

Enza Mozzillo, Centro Regionale di Diabetologia Pediatrica AOU Federico II di Napoli

Sabrina Paci, Ospedale San Paolo Milano

Nicolò Pecorelli, IRCCS Ospedale San Raffaele Milano

Roberta Pajno, IRCCS Ospedale San Raffaele Milano

Francesca Pochiero, SOC Malattie Metaboliche e Muscolari IRCCS AOU Meyer

Roberta Pretese, IRCCS Ospedale San Gerardo dei Tintori Monza

Gianni Russo, IRCCS Ospedale San Raffaele, Milano

Martina Sena, associazione Vivere con C.H.I. ONLUS

Maria Letizia Urban, Dipartimento di Medicina Sperimentale e Clinica (DMSC) Università degli Studi di Firenze

## **INFORMAZIONI**

### **SEDE**

Sala Marco Biagi, Palazzo della Regione, Piazza Città di Lombardia, Milano

Raggiungere la sede congressuale: MM2 fermata Gioia

### **METODOLOGIA DIDATTICA**

Convegno

### **PER PARTECIPARE AL CORSO**

La partecipazione al corso è gratuita ma l'iscrizione è obbligatoria collegandosi al link:

<https://secure.onlinecongress.it/onlinecongress/preform.aspx?guid=8828702988955150322836414&language=1&clear=true>

Le iscrizioni chiuderanno il giorno 19/05/2025.

### **ACCREDITAMENTO ECM**

Il congresso è stato accreditato presso Il Ministero della Salute per la categoria di Medici Specialisti in Endocrinologia - Malattie Metaboliche e Diabetologia - Medicina Interna - Pediatria - Medicina Generale (Medici di famiglia) - Pediatria (Pediatri di libera scelta) - Scienza dell'alimentazione e dietetica; Infermiere; Infermiere Pediatrico; Dietista.

ID EVENTO n. 451584 - Crediti assegnati: 6 E.C.M. - Educazione Continua in Medicina, Provider n. 7362 – Achelois srl.

Obiettivo Formativo: 18 - Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica, ivi incluse le malattie rare e la medicina di genere.

### **PATROCINI**

Il convegno è organizzato con il patrocinio della Società Italiana di Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale e della Società Italiana delle Cure Primarie Pediatriche.