

- **Ivano Di Meo** - Ricercatore S.O.C. Genetica Medica e Neurogenetica - Fondazione IRCCS Ist. Neurologico "C. Besta" Milano
- **Lauriel Earley** - Ricercatore Gene Therapy Center University of North Carolina - Chapel Hill - USA
- **Mirella Domenica Elia** - Dietista - Ospedale Bambino Gesù IRCCS - Roma
- **Dario Finazzi** - Professore Associato di Biologia Molecolare Università degli Studi di Brescia
- **Angelo Franzini** - Direttore UOC Neurochirurgia III Fondazione IRCCS Ist. Neurologico "C. Besta" Milano
- **Barbara Garavaglia** - Responsabile Struttura di Genetica dei Disturbi del Movimento e del Metabolismo Energetico. Direttore Biobanca "DNA e linee cellulari per lo studio dei disturbi del movimento e patologie mitocondriali" Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C. Besta" - Milano
- **Susan J. Hayflick** - Professor Molecular and Medical Genetics, Pediatrics and Neurology Health & Science University, Portland, Oregon, USA
- **Penelope Hogart** - Associate Professor of Molecular and Medical Genetics School of Medicine Health & Science University, Portland, Oregon, USA.
- **Arcangela Iuso** - Ph.D., Institute of Human Genetics, Helmholtz Center, Munich, Germany
- **Robin Ketteler** - Ph.D., MRC Laboratory for Molecular Cell Biology, University College London, UK
- **Carlos Maragoto** - Carlos Maragoto Rizo Director Clínica de Neurología Infantil Centro Internacional de Restauración Neurológica de Cuba
- **Francesco Motta** - Direttore Emerito UOC Ortopedia Pediatrica - Istituti Clinici di Perfezionamento Ospedale dei Bambini "V. Buzzi" - Milano
- **Nardo Nardocci** - Direttore UOC Neuropsichiatria Infantile - Fondazione IRCCS Ist. Neurologico "C. Besta" - Milano
- **Massimo Pandolfo** - Direttore Servizio di Neurologia Hôpital Erasme Università Libre - Bruxelles
- **Marco Piastra** - Dirigente medico Terapia Intensiva pediatrica e Trauma center pediatrico - Policlinico "Agostino Gemelli" - Università Cattolica del Sacro Cuore - Roma
- **Agnès Rötig** - Responsabile laboratorio malattie genetiche mitocondriali - Università Paris Descartes
- **Filippo Santorelli** - Direttore UOC Medicina Molecolare, IRCCS Fondazione Stella Maris Pisa
- **Anna Scalise** - Dirigente Medico Clinica Neurologica e Neuroriabilitazione Azienda Sanitaria Universitaria Integrata di Udine
- **Roberta Scalise** - Neuropsichiatra Infantile, PhD in Neuroscienze IRCCS Fondazione Stella Maris di Pisa
- **Francesca Sofia** - Consulente Scientifico Aisnaf - Founder and chief Science Compass - Milano
- **Paola Soliveri** - Dirigente U.O. Disturbi del Movimento - Fondazione IRCCS Ist. Neurologico "C. Besta" Milano
- **Giovanna Zorzi** - Dirigente UOC Neuropsichiatria Infantile - Fondazione IRCCS Ist. Neurologico "C. Besta" Milano
- **Natale Antonio Scalise** - Presidente Aisnaf - Roma

Sede del Family Meeting

Hotel Continental Rimini

Via A. Vespucci, 40 • 47921 RIMINI (RN)
Tel. +39 0541 391300 • fax +39 0541 1780536
www.hotelcontinentalrimini.it • info@hotelcontinentalrimini.it

Come Arrivare

In Auto: Il Continental dista meno di 4 km. dall'uscita dell'Autostrada A14 Bologna- Taranto, uscita Rimini Sud. Da qui seguire le indicazioni per il mare e arrivati sul lungomare si trova di fronte al Bagno 32 "La Fenice"

In Treno: Il Continental dista 1 km dalla Stazione Ferroviaria di Rimini dove è possibile utilizzare il servizio taxi H24 che in cinque minuti raggiunge l'Hotel o il servizio Bus 11.

In Aereo: L'Hotel dista 5 km da Rimini Fiera e dall'Aeroporto F. Fellini di Rimini e della Repubblica di San Marino mentre l'aeroporto Internazionale G. Marconi di Bologna dista poco più di 100 km ed è collegato con servizio shuttle operativo tutto l'anno, con corse giornaliere andata e ritorno, coincidenti con gli orari di partenza e arrivo dei voli aerei più importanti.

Prenotazione alberghiera

L'hotel Continental Rimini propone tariffe agevolate per i partecipanti al Family Meeting Aisnaf previa compilazione e invio dell'allegata scheda di iscrizione.

Animazione

In contemporanea alle sessioni, bambini e ragazzi verranno intrattenuti da educatori/animatori.

Iscrizione

La partecipazione al corso di aggiornamento e formazione è aperto e gratuito a tutti gli iscritti che potranno acquistare singoli ticket lunch/cena presso la Segreteria.

Ai partecipanti al 2° Family Meeting è richiesta una quota simbolica di € 100 a persona a parziale copertura dei servizi offerti (partecipazione alle sessioni del Meeting, traduzione simultanea, attestato di partecipazione, coffee break, lunch e cena sociale) da versare a mezzo bonifico su:

Banca Intesa San Paolo
Iban IT65 T030 6909 6061 0000 0107 530

Lingua ufficiale italiano

Italiano ed Inglese. È prevista traduzione simultanea

Attrezzature Audiovisive

Per le relazioni e comunicazioni è prevista proiezione da computer.

Segreteria organizzativa

Francesca Sofia • Natale Antonio Scalise
Tel +39 334 9349907 • info@aisnaf.org



2° Family Meeting



Associazione Italiana
Sindromi Neurodegenerative
da Accumulo di Ferro

Rimini 27-28 set 2019
Hotel Continental Rimini

Con il Patrocinio di



Comune di Rimini

Fondazione I.R.C.C.S.
Istituto Neurologico Carlo Besta

Sistema Socio Sanitario

Regione
Lombardia



Venerdì 27 Settembre

SESSIONE ACCREDITATA ECM

INTRODUZIONE AI LAVORI

- 14.30** Benvenuto e messaggio di apertura
Natale Antonio Scalise
- 14.40** Introduzione al meeting
Nardo Nardocci
- 14.50** Attività di finanziamento della ricerca di Aisnaf:
breve aggiornamento
Francesca Sofia



LA RICERCA SCIENTIFICA SULLE NBIA

Moderatori: Massimo Pandolfo ed Enrico Bertini

- 15.10** Agnès Rötig - "PANK2, PLA2G6, FA2H, C19ORF12, CRAT, REPS1: tutti i geni NBIA determinano un'alterazione dell'assorbimento del ferro"

PKAN

- 15.30** Ivano Di Meo - "Errori congeniti della biosintesi del Coenzima A associati a neurodegenerazione: implementazione di nuovi modelli di malattia"

- 15.50** Dario Finazzi - "Capire e curare la PKAN: i progressi scientifici derivanti dal recupero del fenotipo in un modello di zebrafish"

- 16.10** Lauriel Earley - "Terapia genica in PANK2 per curare la PKAN e comprenderne i meccanismi"

MPAN

- 16.30** Arcangela Iuso - "Sviluppo di una strategia terapeutica per MPAN"

Coffee break

BPAN

- 17.30** Robin Ketteler - "Modulazione dell'autofagia, potenziale terapia per la BPAN"

- 17.50** Lena Burbulla - "Meccanismi dell'accumulo di ferro nei neuroni con mutazioni del gene WDR45 associate a BPAN"

- 18.00** Penny Hogarth - "Aggiornamenti su BPAN"

FAHN

- 18.20** Filippo Santorelli - "FA2H: viaggio in una "semplice" proteina enzimatica"

PANORAMICA DEGLI STUDI CLINICI IN CORSO

- 18.40** Giovanna Zorzi - Deferiprone e Fosmetpantotenato

- 19.00** Barbara Garavaglia - "Registri dei pazienti e Biobanche: risorse essenziali per la ricerca"

- 19.20** Susan Hayflick - "CoA-Z nel trattamento della PKAN"

- 19.40** **DISCUSSIONE E TERMINE DELLA SESSIONE ACCREDITATA ECM**

- 20.00** **Cena**

Corso di Aggiornamento e Formazione

(accr. n° 1226 - 274174)

aperto a tutte le categorie sanitarie

6 Crediti formativi

OBIETTIVI FORMATIVI: Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, specializzazione e attività ultraspecialistica, ivi incluse le malattie rare.

L'assegnazione dei crediti formativi prevede la frequenza del 100% delle ore ed il superamento del questionario finale di apprendimento.

Provider ECM 1226 Advanced Srl - Ancona

Preiscrizione on line
www.advancedcongressi.it
(sez. eventi)

Sabato 28 Settembre

TERAPIA E ASSISTENZA: SOLUZIONI E STRUMENTI PER MIGLIORARE LA QUALITÀ DI VITA

Moderatori: Roberta Battini and Anna Scalise

- 09.00** Roberta Scalise:
Buone pratiche cliniche
- 09.20** Miryam Carecchio:
Terapia medica
- 09.40** Paola Soliveri:
Terapia delle distonie focali
- 10.00** Francesco Motta:
Terapia con baclofen intratecale
- 10.20** Angelo Franzini:
Stimolazione cerebrale profonda nelle NBIA
- 10.40** **Coffee break**
- 11.00** Marco Piastra:
Problematiche respiratorie
- 11.20** Paola De Angelis:
Problematiche digestive
- 11.40** Mirella Domenica Elia:
Problematiche nutrizionali

Sabato 28 Settembre

Confronto di esperienze

- 12.00** Antonella Cersosimo:
Neuroriabilitazione in Italia
- 12.20** Carlos Maragoto:
Neuroriabilitazione a Cuba

12.40 **DISCUSSIONE: GESTIONE DELLE CRITICITÀ: INTERAZIONE OSPEDALE-FAMIGLIA**

Moderatore: Nardo Nardocci

Partecipano tutti i relatori, i medici/ricercatori e le famiglie.

13.15 **Chiusura lavori e pranzo**

La giornata di Sabato 28 settembre è stata realizzata grazie al sostegno non condizionante di:



Relatori e Moderatori

- Roberta Battini** - Professore Associato di Neuropsichiatria Infantile Università di Pisa Responsabile UO Neurologia-Area Malattie Neurodegenerative - IRCCS Fondazione Stella Maris Pisa
- Enrico Bertini** - Direttore UOC Medicina Molecolare per Malattie Neuromuscolari e Neurodegenerative Ospedale Bambino Gesù IRCCS - Roma
- Lena Burbulla** - Professore Associato di Neurologia - Northwestern University di Chicago - Illinois - USA
- Miryam Carecchio** - Ricercatore di Neurologia - Dipartimento Neuroscienze Università di Padova
- Antonella Cersosimo** - Direttore UOC Medicina Riabilitativa Infantile, IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna Azienda USL BOLOGNA
- Paola De Angelis** - Dirigente Chirurgia ed Endoscopia Digestiva Ospedale Bambino Gesù IRCCS Roma