



3° MEETING DELLE FAMIGLIE AISNAF

10 - 11 Maggio 2024

LITORANEO SUITE HOTEL - RIMINI

VENERDI' 10 MAGGIO (14:30 – 18:45)

- 14:30 – 14:40 Presentazione del Meeting
Natale Antonio Scalise
- 14:40 – 14:50 Saluti Istituzionali
Kristian Gianfreda, Assessore con delega alle Politiche per la Sanità, Comune di Rimini

La Ricerca nel campo delle NBIA – Stato dell'arte e prospettive future

Chairs: Nardo Nardocci, Valeria Tiranti

- 14:50 – 15:10 Nuove possibilità terapeutiche per PKAN:
le sfide attuali
Choukri Ben Mamoun
- 15:10 – 15:30 Analogie tra NBIA e altre patologie neurodegenerative:
il paradigma di BPAN
Lena Burbulla
- 15:30 – 15:50 MPAN, autofagia e metabolismo lipidico:
cosa conosciamo, cosa è ancora sconosciuto
Arcangela Iuso
- 15:50 – 16:10 Modelli cellulari utili allo studio dei meccanismi patologici tipici delle NBIA
Sonia Levi
- 16:10 – 16:30 Neurodegenerazione associata a COASY:
cosa abbiamo imparato dallo studio dei pazienti e dei modelli murini
Valeria Tiranti
- 16:30 – 17:00 Coffee Break**
- 17:00 – 17:20 Strategie terapeutiche per bypassare i difetti metabolici associati a PKAN:
i risultati dello studio clinico CoA-Z
Penelope Hogarth (online)
- 17:20 – 17:40 Il trattamento dei pazienti adulti NBIA: opzioni attuali e prospettive future
Miryam Carecchio
- 17:40 – 18:00 Il Registro TIRCON: stato dell'arte e prospettive future
Thomas Klopstock



18:00 – 18:20 La ricerca scientifica per le NBIA:
la parola ai caregivers
Interventi di caregivers e membri dell'associazione

18:20 – 18:40 AISNAF: ieri, oggi e domani
Francesca Sofia

18:40 – 18:50 Conclusioni e Chiusura della giornata
Nardo Nardocci, Valeria Tiranti

20:00 **Cena**

SABATO 11 MAGGIO (9:00 – 13:30)

Terapie e assistenza per migliorare la qualità di vita

Chairs: Enrico Bertini, Francesco Motta

9:00 – 9:30 Trattamenti chirurgici per le NBIA: nuove prospettive
Giovanna Zorzi, Vincenzo Levi

9:30 – 10:00 Outcome clinici nei trattamenti medici e chirurgici:
l'esempio di AADCd e le prospettive future per i pazienti e i caregivers
Roberta Battini, Roberta Scalise

10:00 – 10:30 Umanizzazione delle cure nell'era della sanità digitale:
telemedicina e teleriabilitazione
Massimo Robiony, Anna Scalise

10:30 – 11:00 **Coffee Break**

11:00 – 12:30 Tavola rotonda: Accesso alle terapie per le NBIA
- Problematiche respiratorie, digestive e riabilitative
Interventi di: Antonella Cersosimo, Paola De Angelis, Marco Piastra
- Problematiche assistenziali, previdenziali e assicurative
Intervento di Flavia Mamone Capria
Portavoce dei pazienti: Silvia Cappa, Beatrice Mugnaini, Giorgio Lombardini, Elena Piraccini
Moderatori: Serena Bertoldi, Francesca Sofia

12.30 – 13:00 Discussione

13:00 – 13:15 Chiusura del Convegno
Natale Antonio Scalise

13:30 **Pranzo**



Relatori e Moderatori

- **Roberta Battini**, Professore Associato di Neuropsichiatria Infantile - Università di Pisa & IRCCS Fondazione Stella Maris, Pisa
- **Choukri Ben Mamoun**, Professor of Medicine, Microbial Pathogenesis and Pathology Section of Infectious Disease - Yale University School of Medicine, New Haven, US
- **Enrico Bertini**, Direttore della UOC Medicina Molecolare per Malattie Neuromuscolari e Neurodegenerative - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
- **Serena Bertoldi**, Consulente Scientifico e Coordinatore Strategico AISNAF
- **Lena Burbulla**, Professor of Metabolic Biochemistry of Neurodegenerative Diseases - Ludwig Maximilians University Munich, Monaco di Baviera, Germania
- **Miryam Carecchio**, Professore Associato di Neurologia - Università degli Studi di Padova, Padova
- **Antonella Cersosimo**, Direttore UOC Medicina Riabilitativa Infantile - IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna, Bologna
- **Paola De Angelis**, Direttore UOC Gastroenterologia e Nutrizione - Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
- **Penelope Hogarth**, Professor of Molecular and Medical Genetics - Oregon Health and Science University, Portland, US
- **Arcangela Iuso**, Senior Scientist - Institute of Neurogenomics, Helmholtz Center, Monaco di Baviera, Germania
- **Thomas Klopstock**, Professor of Neurology - Ludwig Maximilians University Munich, Monaco di Baviera, Germania
- **Sonia Levi**, Professore Ordinario di Biologia Applicata - Università Vita-Salute San Raffaele & Responsabile dell'Unità Proteomica del Metabolismo del Ferro, Divisione di Neuroscienze, DIBIT1 – Ospedale San Raffaele, Milano
- **Vincenzo Levi**, Dirigente Medico UO Neurochirurgia Funzionale - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C. Besta", Milano
- **Flavia Mamone Capria**, Socio Fondatore AISNAF
- **Francesco Motta**, Direttore Emerito UOC Ortopedia Pediatrica - Ospedale dei Bambini "V. Buzzi", Milano
- **Nardo Nardocci**, Direttore Emerito UOC Neuropsichiatria Infantile - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C. Besta", Milano
- **Marco Piastra**, Dirigente Terapia Intensiva Pediatrica e Trauma Center pediatrico - Policlinico "A. Gemelli" Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma
- **Massimo Robiony**, Direttore Clinica di Chirurgia Maxillo-Facciale - Ospedale Accademico Santa Maria della Misericordia, Udine
- **Anna Scalise**, Dirigente S.O.C. Neurologia-Neurofisiopatologia – Ospedale Accademico Santa Maria della Misericordia, Udine
- **Natale Antonio Scalise**, Presidente AISNAF
- **Roberta Scalise**, Dirigente Neuropsichiatria Infantile - IRCCS Fondazione Stella Maris, Pisa
- **Francesca Sofia**, Direttore Generale - Fondazione Cassa Depositi e Prestiti, Roma



- **Valeria Tiranti**, Responsabile del Dipartimento Funzionale di Neuroscienze Sperimentale e Vicedirettrice Scientifica - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C. Besta", Milano
 - **Giovanna Zorzi**, Direttore UOC Neuropsichiatria Infantile 1, Disordini del Movimento - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C. Besta", Milano
-

Evento accreditato ID: 1226 - 274174 6 – ECM: 6 crediti

L'assegnazione dei crediti ECM è subordinata alla:

- partecipazione obbligatoria ad almeno il 90% delle attività formative;
- compilazione del questionario di apprendimento ECM rispondendo correttamente ad almeno il 75% dei quesiti;
- compilazione del questionario di valutazione della qualità percepita.

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

Per iscrizioni: www.advancedcongressi.it

Segreteria ECM
ADVANCED SRL (id 1226)
Ancona
www.advancedcongressi.it

per informazioni: - tel 071 55165 - ecm@advancedcongressi.it