

Mauro Baschirotto Institute for Rare Diseases
B.I.R.D. Europe Onlus
Via B. Bizio, 1 – 36023 Costozza di Longare (VI)

e

Ordine dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri della
Provincia di Vicenza
Con IPAB Vicenza e ULSS n.6 Vicenza

MEETING ON RARE DISEASES
Genetics and therapies
Saturday, 27 MAY 2006

Preliminary Program

h. 8.30 a.m. **Registration** to the meeting

h. 9.00 a.m. **OPENING – Welcome of Authorities – Apertura dei lavori**
Saluto delle Autorità

Hereditary Ataxias & Experimental Therapies

h. 9.15 a.m. **Hereditary Ataxias**
Atassie ereditarie e terapie sperimentali
Prof. M. Pandolfo – Bruxelles

h. 9.45 a.m. **Frataxin Protein Expression and diagnostic methods at B.I.R.D.**
Fratassina ricombinante e nuove metodiche diagnostiche al B.I.R.D.
Dott.ssa C. Lapucci - Vicenza

Neurometabolic Disorders: Lesch-Nyhan Syndrome

chairman **Prof. M. Pandolfo**-Bruxelles

h.10.00 a.m. **Lesch-Nyhan Syndrome, genetics and therapy**
Sindrome di Lesch-Nyhan, aspetti genetici e terapeutici
Prof. W.Nyhan - San Diego

h.10.30 a.m. **A novel experimental therapy for LNS Syndrome: cerebral stimulation**
Una Nuova terapia sperimentale per la syndrome di LN
Prof. J.G. Villemure - Lausanne

h.11.00 a.m. **Research on Lesch-Nyhan Diagnosis at B.I.R.D**
Adenosinergic system study in LNS syndrome.
Lesch-Nyhan: ricerca e diagnosi presso l'Istituto B.I.R.D.
Dr. M. Bertelli - Vicenza

h.11.15 a.m. Break

Other rare diseases

chairman **Dr. P. Garofalo**, Vicenza

h.11.45 a.m. **Rare oncogenetic diseases as model to study more common oncologic diseases**
Malattie rare tumorali come modello per lo studio di neoplasie più comuni
Prof.ssa B. Pasini – Torino

h. 12.15 p.m. **Functional studies of Lafora diseases and other disorder, TSC-LAM**
Studi funzionali sull'Epilessia di Lafora e su altre malattie quali Sclerosi Tuberosa e Linfangioleiomiomatosi
Dott.ssa L. Ianzano – Vicenza

h. 12.30 p.m. **Discussion**

h. 12.45 p. m. Break

Motoneuron Diseases: Genetics and Therapies

chairman **Prof. A. Mackenzie**, Ottawa Canada

h. 2.00 p.m. **Spinal muscular atrophy (SMA) disease affects the composition of sub-nuclear compartment gems/Cajal bodies and its implication for therapeutics in SMA**
Implicazione delle gemme/corpi di Cajal nell'Atrofia muscolare spinale (SMA).
Dott.ssa S. Lefebvre – Paris

h. 2.30 p.m. **Spinal muscular atrophy therapeutic approaches; recent progress in pharmacologic gene induction**
Atrofia muscolare spinale: approcci terapeutici e progressi recenti in ambito farmacogenetico
Prof. A. Mackenzie – Ottawa Canada

h. 3.00 p.m. **Amiotrophic Lateral Sclerosis: stem cells therapy**
Sclerosi Laterale Amiotrofica: cellule staminali come possibile terapia
Prof.ssa L. Mazzini - Novara

h. 3.30 p.m. **Lentiviral Vectors and Adenoassociated Vectors for Motoneuron Gene Therapy**
Vettori Lentivirali ed Adenoassociati per la Terapia Genica dei Motoneuroni.
Prof. P. Aebischer, Dott. C. Raoul– Lausanne

h. 4.00 p.m. **Recombinant proteins production and new therapeutical prospectives**
Produzione di proteine ricombinanti e nuove prospettive terapeutiche
Dr. A. Fabbri – Vicenza

h. 4.20 p.m. Break

Methachromatic Leucodistrophy and other disorders

Chairman **Prof. M. Pandolfo** – Bruxelles

h. 4.40 p.m. **Experimental Therapies in MLD**
Terapie sperimentali nella Leucodistrofia Metacromatica
Prof. V. Gieselmann, Dr. U. Matzner – Bonn

h. 5.10 p.m. **Gene Therapy in MLD**
Terapia genica della Leucodistrofia Metacromatica
Dr.ssa M. Sessa, Dr. A. Biffi – Milano

h. 5.40 p.m. **Substrate Reduction Therapy in Sphingolipidosis**
Terapia enzimatica nelle sfingolipidosi
Dr. B. Bembi – Trieste

h. 6.10 p.m. **Gene therapy with viral vectors for the treatment of the ALD**
Terapia genica mediante vettori virali della Adrenoleucodistrofia
Dott. R. Mastroeni - Lausanne

h. 6.30 p.m. **Round Table:experimental therapies and orphan drugs**

h. 7.30 p.m. **Conclusions**

Sono stati richiesti i crediti ECM

Per informazioni ed iscrizioni rivolgersi alla segreteria della Fondazione Malattie Rare”M. Baschirotto”
Tel e fax 0444/555557-555930

e-mail: info@birdfoundation.org

Segreteria scientifica:

Dr. G. Andrighetto
Dr.ssa C. Lapucci
Dr. A. Fabbri
Dr. ssa L. Ianzano

Laboratorio di Genetica Medica della
Fondazione Malattie Rare M. Baschirotto

Elenco Relatori

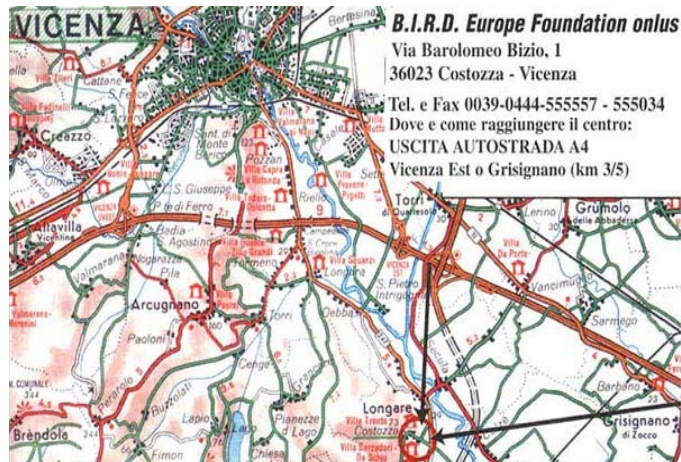
Patrick Aebischer, Cedric Raoul, Roberto Mastroeni - Swiss Federal Institute of Technology Lausanne
Matteo Bertelli - Genetica Medica Istituto B.I.R.D Costozza-VI
Bruno Bembi - Clinica Pediatrica Ist. Burlo Garofolo Trieste
Andrea Fabbri - Protein Engineering Istituto B.I.R.D Costozza-VI
Pier Gaetano Garofalo - Neurologia ULSS 6, Vicenza
Volkmar Gieselmann, Uti Matzner - Institut fuer Physiologische Chemie Rheinische Friedrich Wilhelms Universitaet Bonn
Dina Ianzano - Genetica Medica Istituto B.I.R.D Costozza-VI
Cristina Lapucci - Genetica Medica Istituto B.I.R.D Costozza-VI
Suzie Lefebvre - Department of Cell Biology Institut Jacques Monod, Paris
Alex Mackenzie - Children's Hospital of Eastern Ontario Research Institute Ottawa
Letizia Mazzini - Clinica Neurologica Università di Novara
William Nyhan - Department of Pediatrics Univ. of California San Diego
Massimo Pandolfo - Hôpital Erasme - Université Libre de Bruxelles
Barbara Pasini - Dip. di Genetica, Biologia e Biochimica Univ. di Torino
Maria Sessa, Alessandra Biffi - Tiget Istituto S. Raffaele Milano
J. G. Villemure - CHUV di Losanna

Come raggiungerci

Uscita autostrada A4 Vicenza Est, seguire le indicazioni per Riviera Berica

Uscita autostrada A4 Grisignano di Zocco, seguire indicazioni per Montegalda poi per Longare

Uscita autostrada A4 Vicenza Ovest poi Tangenziale per Riviera Berica



L'Associazione Malattie Rare Mauro Baschirotto Onlus e la Fondazione B.I.R.D. Onlus hanno fondato l'Istituto B.I.R.D. il quale è convenzionato con il Sistema Sanitario Nazionale in quanto riconosciuto dalla Regione Veneto con D.G.R. n. 149 del 3/08/1999 e accreditato con D.G.R. n. 769 del 12/7/2002 come Centro Diagnostico Riabilitativo extraospedaliero per la Diagnosi, Terapia e Cura delle Malattie Rare.

L'Istituto si pone l'obiettivo di poter offrire delle risposte ai pazienti affetti anche da una patologia poco conosciuta. Le innumerevoli richieste di aiuto che arrivano da tutta Italia e non solo, vogliono dimostrare come la presenza di una struttura di riferimento come l'Istituto di Costozza di Longare sia fortemente ricercata e apprezzata.

In particolare svolge:

- 1) attività **di Diagnostica convenzionata** con il SSN per la genetica molecolare e la citogenetica pre e post natale, anche in collaborazione con l'ULSS 6 di Vicenza. Il Laboratorio di Genetica Medica esegue numerose indagini genetiche.
- 2) attività **ambulatoriale di Riabilitazione e Presidio Riabilitativo a ciclo diurno**. A seconda delle necessità e delle varie patologie opera un'équipe di medici specialisti, fisioterapisti, psicologi, educatori, logopedisti, dietologi e altre figure professionali per applicazione di **protocolli riabilitativi a singoli e a gruppi di malati** affetti dalla stessa patologia.
- 3) attività **ambulatoriale polispecialistica** nell'ambito di fisiatria, neurologia, genetica medica, medicina generale e altre specialità con possibilità di ricovero anche presso la struttura ospedaliera.
- 4) attività **di informazione** ai medici e agli operatori sanitari e di assistenza ai pazienti e alle loro famiglie.
- 5) attività **di Ricerca per possibili applicazioni cliniche di cure innovative**.



**Mauro Baschirotto Institute for Rare Diseases
B.I.R.D. Europe Onlus**

**Ordine dei Medici Chirurghi e degli
Odontoiatri della Provincia di Vicenza**

MEETING ON RARE DISEASES Genetics and therapies

27th May, 2006

Costozza di Longare (VI)
Via B. Bizio, 1



Con il patrocinio di:

Regione Veneto

Comune di Vicenza

IPAB Vicenza