

## WORKSHOP ON RING14 SYNDROME

2-3 OCTOBER 2011

Italy (Pollenzo)

### Background:

Il workshop è promosso dall'Associazione Internazionale Ring14, con sede a Reggio Emilia (Italia). Nata nel 2002, l'Associazione ha l'obiettivo di facilitare e stimolare la ricerca scientifica sulle alterazioni del Cromosoma 14, ad oggi ancora largamente sconosciute ai ricercatori.

Il workshop qui proposto rappresenta il coronamento di un sogno: riuscire ad istituire un momento di confronto e studio tra ricercatori di eccellenza internazionale su delle sindromi rare e fino ad oggi ignote.

### I proponenti:

- L'Associazione internazionale Ring14 ([www.ring14.org](http://www.ring14.org)) è il partner promotore e finanziatore dell'evento nonché responsabile della logistica e dell'organizzazione.
- Il Comitato Scientifico del Work Shop ha sviluppato e reso possibile la realizzazione dell'evento curandone gli obiettivi scientifici e il coinvolgimento dei partecipanti. Tale comitato è composto da:
  - Giovanni Neri, MD Università Cattolica del S. Cuore, Rome, Italy
  - Stylianos Antonarakis, MD University of Geneva, Geneva, Switzerland
  - Pietro De Camilli, MD (father of a Ring14 child), Yale University, New Haven, CT
  - Emilio Perucca, MD University of Pavia, Pavia, Italy

### Obiettivi e risultati attesi dall'evento:

L'obiettivo generale è quello di stimolare ulteriori ricerche sulla sindromi del cromosoma 14. Il workshop riunirà un piccolo numero di scienziati provenienti da diversi settori, con l'obiettivo di generare idee e nuovi approcci seminali. Questi scienziati non hanno bisogno di essere esperti della sindrome Ring 14. Piuttosto, essi sono tenuti a discutere e suggerire strategie per identificare i geni sul cromosoma 14 che giocano un ruolo dominante nelle manifestazioni della sindrome, la funzione di questi geni, i meccanismi di malattie che potrebbero essere suscettibili di trattamento.

### **Luogo e Date:**

Il workshop si terrà nelle LANGHE, caratteristica località del Piemonte (Regione del Nord Ovest italiano) Terra di vini, barolo e barbaresco, e di eccellenze culinarie dai formaggi alle nocciole e, naturalmente, il Tartufo Bianco d'Alba. I paesi sono punteggiati da castelli, manieri e torri, veri e propri scrigni di storia e di arte, candidati a divenire patrimonio Unesco.

La sistemazione prevista è presso l'Albergo dell'Agenzia\*\*\*\* di Pollenzo - Bra (CUNEO) [www.albergoagenzia.it](http://www.albergoagenzia.it), situato nel complesso neo gotico dell'Agenzia di Pollenzo, appartenuta ai Savoia e oggi Patrimonio Unesco, di cui fanno parte l'Università di Scienze Gastronomiche e la Banca del Vino.

**AEROPORTI:** Torino (70 Km.) - Genova 150 Km. - Milano Malpensa 188 Km. – Milano Linate 175 Km.

Gli arrivi sono previsti durante il pomeriggio di sabato 1 ottobre 2011.

Le partenze sono previste durante la mattina di martedì 4 ottobre 2011.

I lavori si svolgeranno nelle giornate del 2/3 ottobre 2011.

## **PROGRAMMA**

### **01 OCT - SABATO**

Arrivo di tutti i relatori invitati presso l'Hotel di mattina / pomeriggio. Coloro che arriveranno con l'aereo avranno il trasferimento in Hotel.

17,00 Wellcome drink

17,30- 18,00 Opening remarks dai membri del Comitato Scientifico

18,00 – 18,30 Presentazione dell'Associazione (Stefania Azzali)

18,30 – 19,00 Lo studio sul linguaggio nelle sindromi del cromosoma 14 Prof.ssa D'Odorico Laura (Università Bicocca Milano)

20,00 Cena in Hotel con alcune delle famiglie dell'associazione e pernottamento

## **02 OCT DOMENICA**

Prima colazione in hotel

Intera giornata dedicata al workshop.

Chairperson: Giovanni Neri (Rome)

9,00-9,45 *Marcella Zollino* (Roma): What is the ring 14 syndrome: a study of 40 patients

9,45-10,30 *Leslie Biesecker* (Bethesda): Genotype-phenotype correlations in chromosome syndromes

10,30-11,15 *Stylios Antonarakis* (Ginevra): Trisomy 21: A model system for the study of chromosome syndromes

11,15-11,45 BREAK

11,45-12,30 *Nancy Spinner* (Philadelphia): The experience with the ring chromosome 20 syndrome

12,30-13,15 *Orsetta Zuffardi* (Pavia): The *FOXP1* gene and epilepsy

13,15-14,30 pranzo in hotel

Chairperson: Stylios Antonarakis (Ginevra)

14,30-15,15 *Yann Herault* (Strasburgo): Can animal models be built for a ring chromosome syndrome?

15,15-16,00 *Anne Cherry* (Boston): iPS cells, a tool to study the neurobiology of ring 14 cells

16,00-16,30 BREAK

16,30-17,15 *James Lupski* (Houston): A strategy to identify relevant genes in a chromosome syndrome (video-conferenza)

17,15-18,00 *Murat Gunel* (New Haven): Genome-wide studies and chromosome syndromes

19,00 – 20,00 Visita alla Banca del Vino, che si trova nelle cantine storiche dell' Agenzia di Pollenzo, essa è un centro di stoccaggio e affinamento per i migliori vini d'Italia. Allo stesso tempo è anche un museo del vino italiano, offrendo ai visitatori la possibilità di scoprire il nostro patrimonio enologico e per degustare i vini di alcune delle più prestigiose cantine. Venite a visitare la Banca del Vino e immergere i vostri sensi nelle cantine storiche di Pollenzo, con un bicchiere in mano. La Banca del Vino ospita un museo in espansione di oltre duemila metri quadrati dove è possibile avere una visione trasversale del paesaggio enologico italiano, regione per regione, assaggiando i vini che rappresentano la sua storia. Durante la visita si potranno degustare tre diverse tipi di vite con una selezione di prodotti locali e il Presidio Slow Food

20,00 Cena in hotel con I Presidi Slow Food, che proteggere i prodotti locali su piccola scala che sono a rischio di scomparire, promuovere le regioni locali, nonchè fa rivivere mestieri tradizionali e metodi di lavorazione

Pernottamento in Hotel

### **03 OCT LUNEDI'**

Prima colazione in hotel

Intera giornata dedicata al workshop.

Chairperson: *Emilio Perucca* (Pavia)

9,00-9,45 *Renzo Guerrini* (Firenze): Chromosomal disorders and epilepsies: pathogenetic mechanisms and phenotypic variation

9,45-10,30 *Giuseppe Gobbi* (Bologna) : Ring 14-associated epilepsies: Seizure semeiology, EEG features and prognostic factors

10,30-11,00 BREAK

11,00-11,45 *Maria Paola Canevini* (Milano): Epilepsy in the ring 20 syndrome

11,45-12,30 *Steve White* (Salt Lake City): How can we develop more effective antiepileptic drugs

12,30 – 13,00 Le banche dati di RING14 (D.ssa Ponzi Emanuela)

13,00 -14,30 pranzo in Hotel

Chairperson: *Pietro De Camilli* (New Haven) – co-chair *Giovanni Neri* (Roma)

14,30-17,00 Discussione generale e proposte per il futuro

17,30 Partenza dall'hotel in autobus per la visita al borgo di Barolo.

Nelle Langhe occidentale, si trova il villaggio che ha dato il nome al "Re dei vini" e che è considerato il cuore della sua intera produzione. Barolo è un paesino di collina, circondato da vigneti che ogni giorno rinnovano l'emozione della vita, se siete alla luce del sole o al buio segreto di qualche cantina. Dopo la visita si raggiungerà la Cantina dei Marchesi di Barolo che si trovano nel paese di Barolo, che domina il castello dei Marchesi Falletti.

La Marchesi di Barolo Wine House è uno di quei pochi eletti, perché ha una storica enoteca e una libreria del vino con quello che è probabilmente una delle selezioni più complete al mondo di bottiglie di Barolo. Questa enoteca affascinante e straordinaria contiene circa 35.000 esemplari, un array che si arricchisce ogni anno con l'aggiunta di 400 bottiglie di ogni tipo di Barolo prodotto. Una bottiglia di Barolo "Cannubio" 1859 è in esposizione permanente, mentre le annate disponibili per i collezionisti e intenditori partono dal 1938. Gusteremo 3 tipi differenti di vino con una selezione di prodotti locali e ci fermeremo a cena nel loro famoso ristorante.

<http://www.marchesidibarolo.com>

Rientro in hotel per il pernottamento

#### **04 OCT MARTEDI'**

Prima colazione in hotel

Partenza con eventuali trasferimenti ai rispettivi aeroporti.