



PROSPETTIVE NELLA MALATTIA DI LESCH NYHAN: NUOVE TERAPIE PER POSSIBILI STUDI CLINICI E AUSILI PER LA VITA QUOTIDIANA

Sabato 16 SETTEMBRE 2017

Sede: CISEF "GERMANA GASLINI"



Destinatari:

- Medici di base, Pediatri Libera scelta, Neurologi, Neuropsichiatri Infantili, Fisiatri, Fisioterapisti, Psicomotricisti, Psicologi
- Famiglie coinvolte nella tematica

**Evento accreditato ECM Regionale per tutte le professioni sanitarie:
6,5 Crediti Formativi per l'anno 2017**

Direttori del Corso e Garanti Scientifici:

Dott.ssa Maja Di Rocco, Dott.ssa Annalisa Madeo

Responsabile Settore Formativo Assistenziale: Dott.ssa Laura Fornoni

Segreteria Organizzativa: Roberta Bertola

Tel. 010 5636 2879; Fax: 010 5636 2885; scuolaprofessionale@gaslini.org

SEDE:

CISEF GERMANA GASLINI – Via Romana della Castagna 11 A – 16147 Genova

ISCRIZIONI:

Procedere all'iscrizione direttamente sul sito www.cisef.org.

In caso impossibilitati ad iscriversi sul sito inviare alla Segreteria Organizzativa la scheda di iscrizione via fax (010 5636 2885).

La partecipazione al Corso è gratuita. La partecipazione comprende coffee break e lunch; materiale didattico ed attestato di partecipazione con rilascio dei Crediti Formativi ECM.

COME RAGGIUNGERE IL CISEF:

TRENO: Scendere alla stazione ferroviaria di Genova Brignole, prendere il bus n. 17 direzione levante.

AUTOBUS: Dalla stazione ferroviaria di Genova Brignole (P.zza Verdi) prendere il bus n. 17, direzione levante e scendere alla fermata "Schiaffino" di Corso Europa, all'altezza dell'Hotel AC.

AUTO: Uscita autostrada di Genova-Nervi. Scesi dallo svincolo autostradale, immettersi in Corso Europa (strada a percorrenza veloce a tre corsie) tramite il cavalcavia, diretti verso il centro città. Salire sul primo cavalcavia che si incontra dopo circa 800 m., svoltare a sinistra per invertire il senso di marcia ed immettersi nuovamente in Corso Europa, ma in direzione levante. Oltrepassato l'Hotel AC – accanto al distributore di benzina Esso - svoltare a destra in Via Romana della Castagna. Proseguire fino a trovarsi di fronte ad una chiesa: sulla destra è ubicato il cancello di entrata alla Badia della Castagna.

Con il contributo incondizionato di:



PROGRAMMA

Ore 8:30 Registrazione dei partecipanti
Ore 9:00 Saluti di benvenuto

Ore 09:15
Lettura magistrale:

- Pharmacological rescue of HPRT-deficient cells revealed by high throughput screening of molecules: new perspectives in therapeutic approach for Lesch-Nyhan disease
Dr.ssa Irène Ceballos-Picot: Ospedale Necker - Université Paris Descartes- Parigi
- Can we model Lesch-Nyhan disease in Drosophila melanogaster?
Dr.ssa Céline Petitgas: Ospedale Necker e Ecole Supérieure de Physique Chimie Industrielle - Paris Tech

PRIMA SESSIONE : Progetti di lavoro conclusi e futuri

Moderatore: Pr. E. Veneselli

Ore 10:30 Che cos'è e come è strutturato un trial clinico *Dr.ssa M. Di Rocco*
Ore 10:45 Uniamo le forze : risultati dello studio di una coorte italo-francese
Dr.ssa A. Madeo

Ore 11:00 L'impegno dell'associazione per un nuovo approccio alla LND: indicazioni e risultati preliminari della ricerca in corso
Dr.ssa A. Schiaffino

Ore 11:15 Registro LND: pronti a partire! *Dr.ssa P. Torreri*

Ore 11:30 Domande e discussione.
Ore 11:45 Coffee break

SECONDA SESSIONE : Proposta di un protocollo nazionale per la riabilitazione e la prescrizione degli ausili nella LND

Moderatore : Pr. P. Moretti

Ore 12:00 L'importanza di un progetto riabilitativo personalizzato nella LND
Pr. P. Moretti

Ore 12:15 Perché urge un protocollo di prescrizione degli ausili: il punto di vista delle famiglie
Sig.ra P. Mazzuchi

Ore 12:30 La nostra esperienza, la nostra proposta
Dr.L. Piccinini

Ore 12:45 La nostra esperienza, la nostra proposta
Dr. G.Conte

Ore 13:00 Lunch

Ore 14:00 Tavola rotonda. Discussione degli aspetti riabilitativi e di prescrizione degli ausili e proposta di un protocollo.

Ore 16:00 Chiusura del convegno

Relatori e Moderatori:

Irène Ceballos-Picot: Ospedale Necker - Université Paris Descartes- Parigi
Céline Petitgas: Ospedale Necker e Ecole Supérieure de Physique Chimie Industrielle - Paris Tech

Giancarlo Conte: ASL3 Genovese – Regione Liguria
Maja Di Rocco: IRCCS Giannina Gaslini – Genova
Annalisa Madeo: IRCCS Giannina Gaslini – Genova
Paola Mazzuchi: LND Famiglie Italiane Onlus – Genova
Paolo Moretti: IRCCS Giannina Gaslini – Genova
Luigi Piccinini: Istituto Scientifico "E.Medea"- Bosisio Parini (LC)
Alessandra Schiaffino: Comitato Tecnico Scientifico LND Famiglie Italiane
Paola Torreri: Centro Nazionale Malattie Rare - Roma
Edvige Veneselli: IRCCS Giannina Gaslini – Genova