

2^o Family Meeting



Associazione Italiana
Sindromi Neurodegenerative
da Accumulo di Ferro

Rimini 27-28 Sept. 2019
Hotel Continental Rimini

Con il Patrocinio di



PROGRAMMA

Venerdì 27 Settembre

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"

17.00 **Coffee break**

BPAN

17.30 Robin Kettler - "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

20.00 **Chiusura lavori e Cena**

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

Sabato 28 Settembre

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

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**

Corso di Aggiornamento e Formazione

(accr. n° 1226 - 274174) aperto a tutte le categorie sanitarie
6 Crediti formativi

Provider ECM 1226 Advanced Srl - Ancona

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



Segreteria organizzativa

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

Graphic designer studiopigna.it