

# Prima conferenza europea sulla mutazione del gene GNAO1



**16 NOVEMBRE 2019**  
MUSEO NAZIONALE ROMANO  
TERME DI DIOCLEZIANO

**PRIMA CONFERENZA EUROPEA  
SULLA MUTAZIONE DEL GENE  
GNAO1**



Start time  
2019-11-16 09:00



Finished Time  
2019-11-16 17:00



Address  
Viale Enrico de Nicola 78 - 00185 Roma

## Content

L'associazione **Famiglie GNAO1 APS** è nata per iniziativa spontanea di un gruppo di famiglie italiane accomunate dall'esperienza diretta di un familiare affetto dalla mutazione de novo del gene GNAO1. Questa patologia, rara e di recente scoperta, è molto invalidante e ancora poco conosciuta nonché di difficile inquadramento poiché presenta fenotipi (epilessia, disturbi del movimento e ritardo psico motorio) differenti a seconda della variante e severità di sintomi variabili da un caso all'altro anche nell'ambito della stessa variante.

Nell'ambito della sua missione **Famiglie GNAO1 APS** ha organizzato la prima conferenza in Europa sul tema della mutazione del gene GNAO1 che si terrà a Roma il giorno 16 Novembre 2019 nella prestigiosa sede del Museo Nazionale Romano, Terme di Diocleziano.

## **Programma della giornata**

### **9:30 Saluti di benvenuto**

Presidente Associazione Famiglie GNAO1  
Direttrice Museo Nazionale Romano Terme di Diocleziano

### **09:45 Malattie rare: contesto nazionale ed internazionale**

Dott.ssa Domenica Taruscio – Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

### **10:00 Caratteristiche del disturbo del movimento e dei parossismi associati a GNAO1**

Prof. Vincenzo Leuzzi – Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico Umberto I di Roma

### **10:25 Encefalopatie epilettiche – discinetiche**

Prof. Renzo Guerrini – Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer di Firenze

### **10:50 Spettro mutazionale e meccanismi patogenetici**

Prof.ssa Enza Maria Valente – Università di Pavia

### **11:15 Coffee break**

### **11:30 Sviluppo cognitivo e funzioni neurovisive in bambini con mutazione del gene GNAO1**

Prof.ssa Domenica Battaglia – Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli

### **11:55 Gestione farmacologica degli stati discinetici e distonici in ambito domiciliare ed ospedaliero**

Dott. Alessandro Capuano – Ospedale Bambino Gesù di Roma

### **12:20 Trattamento farmacologico ed outcome clinico a lungo termine**

Dott.ssa Myriam Carecchio – Università di Padova

### **12:45 Pausa pranzo**

### **13:45 Gene identification and studies in neurodevelopmental disorders**

Prof. Frank Baas – Leiden University Medical Centre

### **14:10 Effects of DBS in patients with GNAO1**

Dott.ssa Anne Koy – University of Cologne

### **14:35 Domande e risposte con medici e ricercatori**

### **15:00 La comunicazione aumentativa e alternativa (CAA): strategie e strumenti per la partecipazione e l'autonomia**

Dott.ssa Raffaella Amantis – Istituto Leonarda Vaccari di Roma

### **15:25 Intervento riabilitativo in ambito neuromotorio nei bambini con deficit di GNAO1**

Dott.ssa Maria Teresa Giannini – Sapienza Università di Roma

### **15:50 Disfagia nei bambini con mutazione del gene GNAO1**

Dott.ssa Antonella Cerchiarì – Ospedale Bambino Gesù di Roma

### **16:15 Domande e risposte con esperti riabilitazione**

### **16:40 Testimonianza Fondazione Olandese “Stichting GNAO1”**

Fondatrice Fondazione Stichting GNAO1 NL

### **16:50 Saluti finali e arrivederci al prossimo anno**

Presidente Associazione Famiglie GNAO1

### **17:00 Termine evento**