



UNIVERSITÀ  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore

Associazione Italiana  
Sindrome di Pitt Hopkins  
Insieme di più - Onlus



2014 - 2024  
10  
anni  
insieme

## L'Associazione Italiana Sindrome di Pitt-Hopkins – Insieme di più - ONLUS Fa il punto sulla ricerca e sull'assistenza relativamente alla Sindrome di PH

In occasione del  
**Premio per le migliori tesi di Laurea o di Specializzazione sulla  
“Sindrome di Pitt-Hopkins”**

**M.L. Claudia Victoria Diez de Medina Romero**  
**10<sup>a</sup> Edizione - Anno 2024**

e della giornata mondiale del  
**Pitt-Hopkins Awareness**

**sabato 21 settembre 2024 - ore 09.00**

*presso il*  
**Centro Congressi Università Cattolica Sacro Cuore**  
**L.go F. Vito, 1 - Roma**

**Responsabile scientifico:**  
**M. Zollino**

**Fondazione Policlinico Gemelli IRCCS, Università Cattolica Sacro Cuore Facoltà  
di Medicina e Chirurgia, Dipartimento Scienze della Vita e Sanità Pubblica, Roma**

**Società scientifiche: SIGU, SIMGePeD, SINPIA**

**Crediti ECM attribuiti: 4**

**Posti disponibili: 50**

**Iscrizioni su:**

**<https://fopecom-rm.unicatt.it/fopecomonline/default.aspx?Edizione=1&IdEvento=11189>**

Programma:

Orario	Tema	Relatore
09:00 – 09:30	Saluti	<b>Giovanni Scambia</b> Direttore Dipartimento Scienze della Vita e Sanità Pubblica Policlinico A. Gemelli Università Cattolica del Sacro Cuore - Roma <b>Gianluca Vizza</b> Presidente AISPH
09:30 – 10:00	Risultati raggiunti nei 10 anni di collaborazione con L'Associazione Italiana Sindrome di Pitt-Hopkins	<b>Marcella Zollino</b> Genetica Medica della disabilità intellettiva Policlinico A. Gemelli Università Cattolica del Sacro Cuore - Roma
10:00 – 11:00	<b>Lecture</b> Pathological mechanisms in neural cells harboring TCF4 mutations suggest potential targets for new therapeutics	<b>Fabio Papes</b> Department of Genetics and Evolution, Institute of Biology University of Campinas (UNICAMP) - Sao Paulo - Brazil
11:00 – 11:30	Pausa caffè	

Associazione Italiana Sindrome di Pitt-Hopkins – Insieme di Più - ONLUS

Via Fasana 1  
00195 Roma – Italia  
[www.aisph.it](http://www.aisph.it)  
+39 377 1608869  
[segreteria@aisph.it](mailto:segreteria@aisph.it)  
C.F.: 97810430583

IBAN: IT98X0306909606100000130310

2014 - 2024  
10  
anni  
insieme



UNIVERSITÀ  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore

Associazione Italiana  
Sindrome di Pitt Hopkins  
Insieme di più - Onlus



2014 - 2024  
10  
anni  
insieme

Orario	Tema	Relatore
11:30 – 12:00	Aggiornamento sulle sperimentazioni terapeutiche nelle sindromi da aploinsufficienza	<b>Giuseppe Marangi</b> Medicina Genomica Università Cattolica del Sacro Cuore - Roma
12:00 – 12:30	Il fenotipo neonatale e nella prima infanzia	<b>Marina Macchiaiolo</b> Malattie Rare e Genetica Medica Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma
12:30 – 13:00	Il fenotipo adolescenziale	<b>Stefano D'Arrigo</b> Neurologia pediatrica Istituto Besta - Milano
13:00 – 14:00	Pausa Pranzo	
14:00 – 14:30	Il registro di Malattia come strumento per l'implementazione della conoscenza e della ricerca	<b>Paola Torrerì</b> Centro Nazionale Malattie Rare Istituto Superiore di Sanità
14:30 – 15:00	Gli strumenti a supporto delle persone con disabilità e delle loro famiglie	<b>Filippo Bonanni</b> Direzione Centrale Salute e Prestazioni di Disabilità INPS
15:00 – 15:30	Sorrisi in note musicali	<b>La Fanfara dei Carabinieri di Roma</b> Diretta dal Lgt.C.S. Maestro Danilo di Silvestro
15:30 – 16:30	Incontro aperto con le famiglie	Enrico Alfei, Stefano D'Arrigo, Marina Macchiaiolo, Giuseppe Marangi, Chiara Pantaleoni, Marcella Zollino
16:30 – 17:00	Premiazione migliori tesi di Laurea o di Specializzazione sulla "Sindrome di Pitt-Hopkins" Conclusioni e saluti	<b>Gianluca Vizza</b> Presidente AISPH

Associazione Italiana Sindrome di Pitt-Hopkins – Insieme di Più - ONLUS

Via Fasana 1  
00195 Roma – Italia  
www.aisph.it  
+39 377 1608869  
segreteria@aisph.it  
C.F.: 97810430583

IBAN: IT98X0306909606100000130310

2014 - 2024  
10  
anni  
insieme