



25-27 Aprile 2014 Bologna, Italia

**Dipartimento Scienze Biomediche e Neuromotorie
Università di Bologna
Piazza di Porta San Donato 2, 40126 Bologna, Italia**

Sessione primo giorno
**Ricerca di una cura per la malattia CDKL5:
Sforzi congiunti della comunità scientifica.**

Sessione secondo giorno
**Caratterizzazione della malattia CDKL5:
Rete clinica internazionale.**

Sessione terzo giorno
**Terapie per la riabilitazione.
Le associazioni CDKL5.**

Secondo Meeting Internazionale dell'Associazione CDKL5 25-27 Aprile 2014 - Bologna, Italia

VENERDÌ, 25 APRILE 2014

Terapia cranio sacrale
gratuita su appuntamento
Castellaccio

- 8:30-9:00 **REGISTRAZIONE**
- 9:00-9:15 **Apertura ufficiale del convegno**
Renata Bartesaghi, Università di Bologna - Italia
- 9:15-9:30 **Zona Emilia-Romagna - Malattie Rare**
Elisa Rozzi, Matteo Volta, Servizio presidi ospedalieri Regione Emilia-Romagna - Italia
- 9:30-10:00 **Telethon e Organizzazioni dei pazienti: azioni sinergiche per il progresso della scienza**
Francesca Sofia, Fondazione Telethon - Italia

Sessione 1. Presiedono: Renata Bartesaghi, Maurizio Giustetto

- 10:00-10:30 **Disordine CDKL5 in topi geneticamente modificati**
Judy Wang, Università della Scuola di Medicina della Pennsylvania, Philadelphia - USA
- 10:30-11:00 **Geni correlati con la Sindrome di Rett hanno meccanismi patogenetici comuni**
Maurizio Giustetto, Università di Torino - Italia
- 11:00-11:30 **Ridotte funzioni cognitive e neurogenesi ippocampale in un nuovo modello del disordine CDKL5**
Elisabetta Ciani, Dipartimento di Scienze Biomediche e Neuromotorie, Università di Bologna - Italia

Sessione 2. Presiede: Laura Calzà

- 11:30-12:00 **Dinamica delle spine dendritiche in neuroni corticali di topi knockout per CDKL5**
Tommaso Pizzorusso, Università di Firenze - Italia
- 12:00-12:30 **Funzioni cerebellari e network in un topo knockout per CDKL5**
Laura Calzà, Università di Bologna - Italia
- 12:30-13:00 **Funzioni sinaptiche di CDKL5**
Zhi-Qi Xiong, Istituto di Scienze Biologiche di Shanghai, Accademia Cinese delle scienze, Shanghai - Cina
- 13:00-14:30 **PAUSA PRANZO**

Sessione 3. Presiedono: Giuseppe Gobbi, Pawel Stankiewicz

- 14:30-15:00 **Recenti approcci alla terapia genica in modelli di Sindrome di Rett**
Stuart Cobb, Università di Glasgow - Regno Unito
- 15:00-15:30 **GluD1 è un attore comune alterato nel differenziamento neuronale di cellule staminali con mutazione di MECP2 o CDKL5**
Alessandra Renieri, Azienda Ospedaliera Universitaria Senese - Siena, Italia
- 15:30-16:00 **Sintesi, defosforilazione e degradazione nelle sinapsi: un nuovo paradigma per un controllo di CDKL5 NMDA-dipendente regolato dallo sviluppo**
Nicoletta Landsberger, Dipartimento di Scienze Teoriche e Applicate, Università dell'Insubria - Busto Arsizio (VA), Italia
- 16:00-16:30 **Nuovo punto d'incontro subcellulare per MeCP2 e CDKL5: possibili implicazioni funzionali in condizioni normali e patologiche**
Charlotte Kilstrup-Nielsen, Dipartimento di Scienze Teoriche e Applicate, Università dell'Insubria - Busto Arsizio (VA), Italia
- 16:30-17:00 **Mosaicismo di delezioni esoniche e duplicazioni geniche di CDKL5 in maschi e femmine**
Pawel Stankiewicz, Baylor University Scuola di Medicina, Houston (TX) - USA
- 17:00-17:30 **Scienza e Pseudoscienza oggi**
Carlo Hanau, Università di Modena e Reggio Emilia - Italia
- 17:30-18:00 **Nutraceutica: un approccio moderno per la scoperta di nuovi farmaci**
Matteo Micucci, Roberta Budriesi, Dipartimento di Farmacia e Biotecnologie, Università di Bologna - Italia
- 18:00-18:30 **Discussione generale**
- 18:30-20:00 **APERITIVO DI BENVENUTO**

Grazie agli interpreti: Francesco Checchi, Michela Bertozzi, Sara Mesurvey

8:30-9:00 **REGISTRAZIONE**

9:00-9:30 **Benvenuto**

Sessione 4. Presiede: Silvia Russo

- 9:30-10:00 **Screening molecolare di CDKL5 in pazienti con encefalopatie epilettiche a insorgenza precoce: l'esperienza francese**
Christophe Philippe, Laboratorio di Genetica Medica INSERM - Francia
- 10:00-10:30 **Fenotipo comportamentale nella sindrome di Rett: letteratura scientifica ed esperienza personale**
Paola Visconti, Reparto di Neuropsichiatria Infantile dell'Ospedale Maggiore - Bologna, Italia
- 10:30-11:00 **Diagnosticare CDKL5: screening delle mutazioni e focalizzazione sulle grandi delezioni riguardanti CDKL5 e le regioni adiacenti**
Silvia Russo, Istituto Auxologico Italiano, Cusano Milanino (MI) - Italia

Sessione 5. Presiede: Renzo Guerrini

- 11:00-11:30 **Analisi del fenotipo nel Rett Syndrome Networked Database: differenze e similitudini tra pazienti MECP2 e CDKL5**
Alessandra Renieri, Azienda Ospedaliera Universitaria Senese - Siena, Italia
- 11:30-12:00 **Somiglianze e differenze tra Sindrome di Rett e Disordine CDKL5**
Giorgio Pini, Centro Rett di area vasta Toscana N-O, Ospedale Versilia, Lido di Camaiore - Italia
- 12:00-12:30 **Encefalopatia epilettica correlata al gene CDKL5**
Renzo Guerrini, Ospedale Meyer - Firenze, Italia
- 13:00-14:00 **PAUSA PRANZO**

Sessione 6. Presiede: Giuseppe Gobbi

- 14:00-14:30 **Analisi clinica e molecolare del gene CDKL5 in pazienti con caratteristiche Rett-simili: l'esperienza greca**
Stravroula Psoni, Laboratorio di Ricerca Choremio, Ospedale dei bambini Santa Sofia - Atene, Grecia
- 14:30-15:00 **Pazienti con mutazione di CDKL5 in Spagna**
Judith Armstrong, Dipartimento di Genetica Biochimica, Ospedale San Giovanni di Dio - Barcellona, Spagna
- 15:00-15:30 **Conseguenze respiratorie di mutazioni nel gene CDKL5: un approccio clinico-biochimico in pazienti con la variante a insorgenza precoce della Sindrome di Rett**
Joussef Hayek, Unità di Terapia Intensiva Neonatale, Policlinico "Le Scotte", Siena - Italia
- 15:30-16:00 **Disturbi respiratori e del sonno in pazienti con la sindrome CDKL5**
Eveline Hagebeuk, Neurologia pediatrica, Fondazione di Istituti per l'Epilessia - Olanda
- 16:00-16:30 **Modificazioni post-traduzionali ossidative sono responsabili della perita del recettore SR-BI nei fibroblasti CDKL5-mutati**
Giuseppe Valacchi, Dipartimento di Scienze della Vita e Biotecnologie, Università di Ferrara - Italia
- 16:30-17:00 **Cecità corticale**
Angie Minichiello, Optometrista, Studio Scienze Visive

Sessione 7. Presiede: Elisabetta Ciani

- 17:00-17:30 **Horizon 2020: Prospettive europee per la ricerca sulle malattie rare**
Stefania Trazzi, Area Ricerca e Trasferimento Tecnologico, Università di Bologna - Italia
- 17:30-18:00 **Istituto Superiore di Sanità: Prospettive per la ricerca sulle malattie rare**
Domenica Taruscio, Istituto Superiore di Sanità - Italia
- 18:00-18:30 **Sindrome di Rett e disordine CDKL5: una comune prospettiva**
Lucia Dovigo, Associazione Italiana Sindrome di Rett (AIRETT) - Italia
- 18:30-19:00 **Pannello di discussione: caratterizzazione del disordine CDKL5**
Gruppo di discussione: Giuseppe Gobbi, Giorgio Pini, Christophe Philippe, Alessandra Renieri
- 19:00-19:30 **Pannello di discussione: ricerca di una terapia per il disordine CDKL5**
Gruppo di discussione: Elisabetta Ciani, Stuart Cobb, Maurizio Giustetto, Nicoletta Landsberger, Tommaso Pizzorusso
- 19:30-20:00 **CONCLUSIONI**

Grazie agli interpreti: Sara Mesurvey, Donatella Baggio, Chiara Gandolfi

8:30-9:00 **REGISTRAZIONE****Sessione 8. Presiede: Cosimo Ricciutello**

- 9:00-9:20 **Idroterapia, metodi per un intervento finalizzato**
Massimo Quaranta, Istruzione Superiore Don Lorenzo Milani Pertini, Grottaglie (TA) - Italia
- 9:20-9:40 **Esperienza di un genitore con la Spider terapia nel Regno Unito**
Carol-Anne Partridge, Presidente di CDKL5 UK, Londra - Regno Unito
- 9:40-10:00 **Un amore che dà supporto: pranoterapia. L'esperienza di Giorgia**
Rosanna Balsamo, Centro Olistico "Dal punto luce" Rho Milano. Laura Faedda, Milano - Italia
- 10:00-10:20 **Psicologia e riabilitazione equestre come aiuto per le sindromi genetiche rare**
Angela Zampa, Psicologa, Aiasport Onlus Bologna - Italia
- 10:20-10:40 **La tecnica cranio sacrale Upledger come supporto nella mutazione CDKL5**
Massimiliano Lodola, Accademia cranio sacrale di Trieste - Italia
- 10:40-11:00 **CDKL5 e logopedia: una sfida possibile**
Atalia Tresoldi Ravaioli, Pedagogista e Logopedista - Italia
- 11:00-11:20 **Come rendere più indipendenti i bambini CDKL5**
Maddalena Pentella - Italia
- 11:20-11:40 **Pet therapy: comunicazione ed interazione tra bambini e cani**
Angela Zampa, Aiasport Onlus Bologna - Italia
- 11:40-12:00 **Migliorare la salute orale in bambini con bisogni speciali**
Gabriela Piana, Dipartimento di Scienze Biomediche e Neuromotorie, Università di Bologna - Italia
- 12:00-12:20 **L'educazione speciale: abilitazione psicopedagogica**
Carlo Hanau, Presidente di FederAMrare - Italia
- 12:20-12:40 **Riabilitazione dei bambini in Italia**
Emanuela Defranceschi, Presidente dell'Associazione CDKL5 italiana - Italia
- 12:40-13:00 **Metodo ABA, danza terapia ed altro**
Katheryn Elibri, Presidente della Fondazione Internazionale per CDKL5 - USA
- 13:00-14:00 **PAUSA PRANZO**
- 14:00-14:20 **UICI Bologna, esperienza del comitato dei genitori: insieme per i nostri bambini**
Daniele Epifani, Coordinatore del comitato regionale Unione Italiana dei Ciechi e degli Ipovedenti (UICI) - Italia
- 14:20-14:40 **L'importanza di trattamenti precoci e interventi riabilitativi: Lega del Filo d'Oro**
Patrizia Ceccarani, Direttore Unità Speciale per Sordociechi e Pluriminorati, Lega del Filo d'Oro Onlus - Italia

Sessione 9. Presiede: Giuseppe Gobbi

- 14:40-15:00 **Associazione CDKL5 Italiana, il nostro impegno**
Antonella Statello, Vice-presidente dell'Associazione CDKL5 Italiana - Italia
- 15:00-15:20 **CDKL5 UK, il nostro impegno**
Adrian Partridge, CKDL5 UK, Londra - Regno Unito
- 15:20-15:40 **Fondazione Internazionale per CDKL5, il nostro impegno**
Katheryn Elibri, Presidente della Fondazione Internazionale per CDKL5 - USA
- 15:40-16:00 **L'Albero di Greta, il nostro impegno**
Barbara Maggiorotto, Presidente dell'associazione l'Albero di Greta - Italia
- 16:00-17:30 **INCONTRO TRA I DIRETTIVI DELLE ASSOCIAZIONI CDKL5, PROSPETTIVE PER IL FUTURO**

L'intera conferenza verrà simultaneamente tradotta da inglese ad italiano e da italiano ad inglese grazie ad interpreti qualificati.

Durante il congresso sarà possibile lasciare i bambini in un'area gioco attrezzata con angolo morbido, materiali appropriati ed educatori professionisti con esperienza.

Grazie agli interpreti: Marina Cantoni, Elena Di Concilio, Chiara Paoloni

Prenotazione di visite mediche, cranio sacrali ed odontoiatriche: indirizzo email: : emydefranceschi@hotmail.com
www.cdkl5.altervista.org - www.cdkl5.org