



Prima conferenza europea sulla mutazione del gene GNAO1

Sabato 16 Novembre 2019

Museo Nazionale Romano - Terme di Diocleziano

Viale Enrico de Nicola, 78 - 00185 - Roma

PROGRAMMA

- 09:30** **Saluti di benvenuto**
Presidente Associazione Famiglie GNAO1
Direttrice museo Terme di Diocleziano
- 09:45** **Malattie rare: contesto nazionale ed internazionale**
Dott.ssa Domenica Taruscio - Istituto Superiore di Sanità
- 10:00** **Caratteristiche del disturbo del movimento e dei parossismi associati a GNAO1**
Prof. Vincenzo Leuzzi - Umberto I - Policlinico di Roma
- 10:25** **Encefalopatie epilettiche - discinetiche**
Prof. Renzo Guerrini - Azienda Ospedaliero Universitaria Meyer di Firenze
- 10:50** **Gestione farmacologica degli stati discinetici e distonici in ambito domiciliare ed ospedaliero**
Dott. Alessandro Capuano - Ospedale Bambino Gesù di Roma
- 11:15** **Coffee break**
- 11:30** **Spettro mutazionale e meccanismi patogenetici**
Prof.ssa Enza Maria Valente - Università di Pavia
- 11:55** **Trattamento farmacologico ed outcome clinico a lungo termine**
Dott.ssa Myriam Carecchio - Università di Padova

12:20 **Sviluppo cognitivo e funzioni neurovisive in bambini con mutazione del gene GNAO1**

Prof.ssa Domenica Battaglia - Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli

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**

Tutti i medici e ricercatori fin qui intervenuti

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

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

Dott.ssa Antonella Cerchiari

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

Tutti i relatori intervenuti sulla riabilitazione

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

Presidente Stichting GNAO1 NL

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

Presidente Associazione Famiglie GNAO1

17:00 **Termine evento**

RELATORI

Dott.ssa Daniela Porro

Direttrice Museo Nazionale Romano

Dott.ssa Domenica Taruscio

*Direttore Centro Nazionale Malattie Rare
Istituto Superiore di Sanità*

Prof. Vincenzo Leuzzi

*Direttore UOC Neuropsichiatria Infantile
Umberto I - Policlinico di Roma*

Prof. Renzo Guerrini

*Direttore del Centro di eccellenze di Neuroscienze
Azienda Ospedaliero Universitaria Meyer di Firenze*

Dott. Alessandro Capuano

*Dipartimento di Neuroscienze e Neuroriabilitazione
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma*

Prof.ssa Domenica Battaglia

*UOC Neuropsichiatria infantile
Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli*

Dott.ssa Myriam Carecchio

*Dipartimento di Neuroscienze
Clinica Neurologica A.O. Padova*

Prof.ssa Enza Maria Valente

*Direttrice dell'Unità di Neurogenetica
Università di Pavia*

Prof. Frank Baas

*Head of Genome Diagnostics - Department of Clinical Genetics
Leiden University Medical Centre (LUMC)*

Dott.ssa Anne Koy

*Head of the Center for Dystonic Movement Disorders in Children
University of Cologne*

Dott.ssa Raffaella Amantis

*TNPEE - Esperta in Comunicazione Aumentativa e Alternativa
Istituto Leonarda Vaccari di Roma*

Dott.ssa Maria Teresa Giannini

*Direttore Didattico TNPEE
Sapienza Università di Roma*

Dott.ssa Antonella Cerchiari

*Coordinatore Logopedista Deglutologa
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma*

Dott.ssa Eva Broekhuizen

Presidentessa Associazione Stichting GNAO1 NL

Dott. Massimiliano Tomassi

Presidente Associazione Famiglie GNAO1

Richieste di patrocinio

Presidenza della Repubblica
Istituto Superiore della Sanità
Ministero della Salute
AIFA
Parlamento Europeo
Commissione Europea
MIUR
Regione Lazio
Fondazione Telethon
Osservatorio Malattie Rare
Sapienza Università di Roma
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma
Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli di Roma
Azienda Ospedaliero Universitaria Meyer di Firenze
University of Cologne
Leiden University

Responsabile organizzativo

Massimiliano Tomassi
Presidente Associazione Famiglie GNAO1
max.tomassi@gnao1.it

Segreteria organizzativa

info@gnao1.it