



## CONTATTI:

### RING14 ITALIA ONLUS

Via Flavio Gioia 5- 42124 Reggio Emilia – Italy

Tel +39 0522 421037

Fax +39 0522 085605

Email: [info@ring14.it](mailto:info@ring14.it)

Cell. +39 3408681962

[www.ring14.it](http://www.ring14.it)

Seguici su:

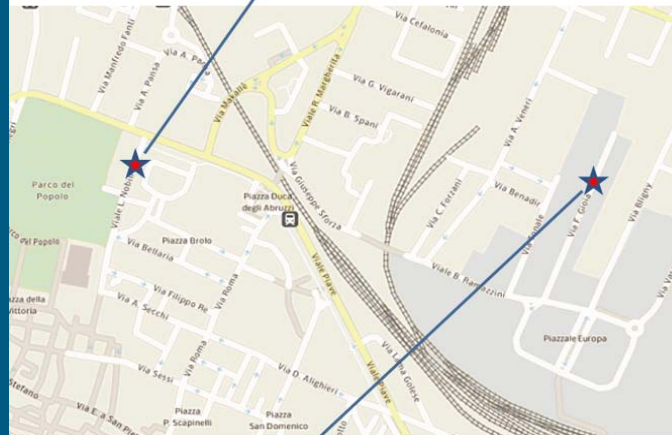


foletti.petrolidesign



**LA SINDROME RING14  
COME MODELLO  
PER LA PRESA IN CARICO  
DI BAMBINI AFFETTI  
DA MALATTIE GENETICHE  
COMPLESSE**  
*TO TAKE CHARGE OF CHILDREN  
AFFECTED BY A COMPLEX  
GENETIC SYNDROME:  
THE RING14 MODEL*

Sede del convegno (14 ottobre)



Sede della sessione per famiglie (15 ottobre)

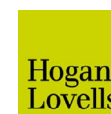
Con il PATROCINIO di:



Società Italiana di Genetica Umana



I nostri MAIN SPONSOR:



**14-15 Ottobre 2017**  
**4° CONGRESSO**

In collaborazione con

# ProgrammadelCongresso

## INFORMAZIONI UTILI

- Congresso accreditato ECM.
- La partecipazione è gratuita.
- La prenotazione è obbligatoria da fare all'Associazione Ring14 o via email a [info@ring14.it](mailto:info@ring14.it) o telefonando al numero 0522 421037.

• Nel corso del congresso attiveremo un servizio di volontari per stare con i bambini in una sala adibita a ludoteca.

• Saranno svolte visite e prelievi da inviare alla Biobanca ai bambini che ancora non li hanno fatti.

• Ring14 International offrirà il servizio di traduzione in simultanea per la lingua inglese.

### Relatori:

- Amarri Sergio – IRCCS Arcispedale Santa Maria Nuova, AUSL Reggio Emilia
- Benedicenti Francesco – Centro di Coordinamento per le Malattie Rare, Azienda Sanitaria dell'Alto Adige, Bolzano
- Crimi Marco – Ufficio di Coordinamento scientifico, Ring14 International (Milano)
- Lusuardi Mirco – Ospedale S. Sebastiano, Correggio (Reggio Emilia)
- Melli Erto – Ambulatorio Oculistica, Ospedale S. Anna, AUSL Reggio Emilia
- Rinaldi Berardo – Dipartimento di Medicina Molecolare, Università degli Studi di Pavia
- Rizzi Romana – Unità di Neurologia, Dipartimento delle Malattie del Moto-neurone, IRCCS Arcispedale Santa Maria Nuova, AUSL Reggio Emilia
- Sassi Silvia – Unità riabilitazione gravi disabilità infantili dell'età evolutiva, Arcispedale S. Maria Nuova (Reggio Emilia)
- Soresina Annarosa – Unità di Immunologia Pediatrica, Clinica Pediatrica, Università di Brescia, ASST Spedali Civili di Brescia
- Taruscio Domenica – Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità (Roma)
- Terrone Gaetano – Laboratorio di Neurologia sperimentale, Istituto Mario Negri (Milano)
- Vezzani Annamaria – Laboratorio di Neurologia sperimentale, Istituto Mario Negri (Milano)
- Zampini Laura – Dipartimento di Psicologia, Università degli Studi di Milano-Bicocca (Milano)

## SABATO 14 OTTOBRE presso Hotel Mercure Astoria viale Leopoldo Nobili 2 - Reggio Emilia

9:00 - 10:00	<b>Saluti e introduzione</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Azzali</li> <li>• Ospedale/ Ausl</li> <li>• Opening lecture: la presa in carico globale di un paziente complesso affetto da sindrome genetica: overview sugli aspetti clinici - <i>The global care of a complex patient affected by a genetic syndrome: overview of the clinical aspects</i> (Benedicenti)</li> </ul>
10:00 - 11:15	<b>Sessione: Linee Guida 1</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• "Guideline recommendations": introduzione ai lavori – <i>"Guideline recommendations": introduction</i> (Crimi)</li> <li>• Approcci diagnostici e update sui riarrangiamenti cromosoma 14 (Rinaldi)</li> <li>• Quadro clinico neurologico nella sindrome del cromosoma 14 ad anello e trattamento dei sintomi neurologici con farmaci convenzionali e non convenzionali - <i>Neurological features of Ring 14 syndrome and management of neurological symptoms by conventional and non conventional therapies</i> (Rizzi)</li> </ul>
11:15 - 11:45	Coffee break
11:45 - 13:00	<b>Sessione: Linee Guida 2</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Supporto nutrizionale e gastroenterologico - <i>Nutritional and gastro-intestinal support</i> (Amarri)</li> <li>• Infezioni respiratorie ricorrenti e difese immunitarie nelle Sindromi del cromosoma 14 - <i>Recurrent respiratory infections and immunological aspects in Syndromes of chromosome 14 defects</i> (Soresina)</li> <li>• testimonianza Famiglie</li> </ul>
13:00 - 14:00	Pranzo libero
14:00 - 16:00	<b>Sessione: Linee Guida 3</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Imparare a comunicare: linguaggio e interazione nei bambini con anomalie al cromosoma 14 - <i>Learning to communicate: language and interaction in children with chromosome 14 aberrations</i> (Zampini)</li> <li>• Riabilitazione respiratoria - <i>Pulmonary rehabilitation</i> (Lusuardi)</li> <li>• Problematiche oculistiche - <i>Ocular manifestations</i> (Melli)</li> <li>• Problematiche motorie e scheletriche - <i>Musculoskeletal complications</i> (Sassi)</li> <li>• testimonianza Famiglie</li> </ul>
16:00 - 16:30	Coffee break

16:30 - 17:30	<b>Sessione: Ricerca scientifica</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Aggiornamento sulle attività di ricerca di Ring14 International – <i>Update on the scientific research projects</i> (Crimi)</li> <li>• Caratterizzazione di un modello di encefalopatia epilettica nella prima infanzia per studiare nuovi farmaci nella sindrome ring14 - <i>An infantile rat model of epileptic encephalopathy for testing novel disease modifying drugs for ring 14 syndrome</i> - (Vezzani e Terrone)</li> <li>• Il supporto delle istituzioni alla ricerca sulle malattie rare - <i>The support of Institutions on scientific research on rare diseases</i> (Taruscio)</li> </ul>
17:30 - 18:00	<b>Discussione finale</b>

## DOMENICA 15 OTTOBRE SESSIONE SOLO PER FAMIGLIE presso la sede di Ring14 Italia via Gioia 5 - Reggio Emilia

9:00 - 12:30	Workshop con la D.ssa Casarini, ricercatrice ed esperta in ABA Applied Behaviour Analysis, per affrontare i temi della quotidianità: i comportamenti problema, lo sviluppo delle autonomie, le stereotipie motorie e verbali, i problemi legati al sonno e all'alimentazione, più eventuali argomenti introdotti dalle famiglie direttamente - <i>Family Workshop with Dr. Casarini, a researcher and expert at ABA (Applied Behavior Analysis), to address everyday issues: behavioral problems, autonomy development, motor and verbal stereotypes, sleep and nutrition problems and any issues directly requested by families.</i>
13:00 - 14:00	Pranzo libero
	Pomeriggio a disposizione delle famiglie per attività insieme.