

INFORMAZIONI GENERALI

Il meeting è rivolto soprattutto ai medici e agli specialisti che hanno in cura persone affette da sindrome di Lesch-Nyhan, malattia per la quale in Italia non esiste un Registro, né sono stati messi a punto protocolli terapeutici e linee guida.

Non potranno essere affrontati gli aspetti psicologici, cognitivi e relativi all'apprendimento la cui complessità richiederà un incontro a parte.

E' aperto ai familiari, ai riabilitatori e ai caregivers

La partecipazione è gratuita.
Verrà rilasciato l'attestato di partecipazione a coloro che ne faranno richiesta.

Sede

Aula Magna, Istituto Giannina Gaslini, via Gerolamo Gaslini 5, 16147 Genova-Quarto

Come raggiungere la sede (dettagli sul sito web)

Treno: scendere alla Stazione FF.SS. di Genova-Brignole, quindi proseguire con il bus n. 31 o 45.

Autobus: dalla Stazione FF.SS. di Genova-Brignole (P.zza Verdi), prendere il bus n. 31 o 45.

Auto: uscita autostradale di Genova-Nervi.

Scesi dallo svincolo autostradale, immettersi in corso Europa (strada a percorrenza veloce a tre corsie) tramite il cavalcavia, diretti verso il centro città. Salire sul primo cavalcavia che si incontra dopo circa 800 m. e scendere a sinistra fino al mare lungo via Carrara, svoltare a destra in via dei Mille dove, a 200 metri si trova l'ingresso principale dell'Istituto G. Gaslini. Parcheggio a pagamento all'interno.

Prenotazione alberghiera:

Tariffe convenzionate b&b presso: Hotel AC****, c.so Europa 1075, tel. 0103071180; Hotel Iris***, via Rossetti 3, tel. 0103760703 raggiungibili a piedi dalla sede del Convegno; Hotel Astor****, viale delle Palme 16, tel. 010329011, raggiungibile con il bus n. 15 dalla sede del Convegno; Hotel Il Giardino di Albaro***, via Oreste de Gaspari, tel. 010366276, raggiungibile con il bus n. 31 dalla sede del Convegno.

Segreteria Organizzativa

Associazione **LND Famiglie Italiane Onlus**

Via Giovanetti 15/20 -16149 Genova

Mail: info@lesch-nyhan.eu

Cell: 3387953875

Coordinamento Scientifico

Antonio Federico

Direttore Dipartimento di Scienze Neurologiche e del Comportamento Università degli studi di Siena

Maja Di Rocco

Responsabile U.O.S. Malattie Rare
Istituto Giannina Gaslini - Genova



Istituto Giannina Gaslini
Genova-Quarto



MEETING SULLA SINDROME DI LESCH-NYHAN

Sabato 18 febbraio 2012

Aula Magna, Istituto G. Gaslini,
Genova-Quarto



SIMMESN



RELATORI

Giovanni Abruzzese

Dipartimento di Neuroscienze,
Oftalmologia e Genetica dell'Università di
Genova

Enrico Calcagno

Specialista in odontostomatologia. Dirigente
medico U.O. di Odontoiatria Istituto Giannina
Gaslini di Genova. Responsabile
I.A.S. Centro Cure Odontoiatriche per disabili.

Maria Rosa Caruso

U.O.Nefrologia e Dialisi – Ospedali Riuniti
Bergamo

Maja Di Rocco

Responsabile U.O.S. Malattie Rare, Istituto
Giannina Gaslini, Genova

Antonio Federico

Direttore Dipartimento di Scienze
Neurologiche e del Comportamento Università
degli studi di Siena

Gian Marco Ghiggeri

UO Nefrologia, Dialisi, Trapianto, Istituti
Giannina Gaslini, Genova

Vanna Micheli

Dipartimento di Biotecnologie Sezione di
Biochimica e Biologia Molecolare Università di
Siena

MODERATORI

Franca Dagna Bricarelli

Coordinatore Dipartimento Ligure di Genetica
Genova

Domenica Taruscio

Direttore Centro Nazionale Malattie Rare
Istituto Superiore di Sanità. Presidente
ICORD. Coordinatore EPIRARE

PROGRAMMA

9.30 **Maja Di Rocco**

Introduzione

10.00 **Antonio Federico**

*La malattia di Lesch-Nyhan e
l'interessamento del sistema
nervoso centrale*

10.30 **Gian Marco Ghiggeri**

*Aspetti medici generali e problemi
nefrologici*

10.45 **Maria Rosa Caruso**

*La calcolosi nella malattia di
Lesch-Nyhan*

11.00 **Vanna Micheli**

*La diagnosi biochimica e
molecolare*

11.30 **Giovanni Abruzzese**

*Dalla terapia farmacologica alla
riabilitazione*

12.00 *Coffee break*

12.15 **Enrico Calcagno - Lara Di Salvatori**

*La sindrome di Lesch-Nyhan
Aspetti odontostomatologici*

TAVOLA ROTONDA

12.45 *Il registro della malattia di Lesch-
Nyhan*

Coordina **Domenica Taruscio**

Discussione

14.00 Termine lavori e consegna attestati