



ASSEMBLEA ORDINARIA ANNUALE 2024

Firenze, 20 aprile 2024

Palazzo dei Congressi, Piazza Adua 1

09:30 - 10:00 Accoglienza alle famiglie

10:00 – 10:20 **“Sindrome Phelan-McDermid: esperienza del Policlinico A. Gemelli, Genetica Medica”**

Dott.ssa Marcella Zollino

Professore Associato di Genetica Medica

Responsabile di Unità Genetica Clinica della disabilità intellettiva, Policlinico A. Gemelli IRCCS

Università Cattolica Sacro Cuore, Roma

10:30 – 10:40 **“Brevi cenni esplicativi sul *trial* clinico statunitense relativo ad una terapia genica per la PMS promosso dalla *Jaguar Gene Therapy*” (*)**

10:50 – 11:10 **“SHANK3 e le sue potenziali nuove proteine di legame”**

Luca Colnaghi, Ph.D.

Assistant Professor of Physiology

Vita-Salute University and San Raffaele Scientific Institute, Milano

11:20 – 11:40 **“Modulazione della risposta sensoriale tramite stimolazione elettrica in modello murino di PMS”**

Anna Letizia Allegra Mascaro, PhD

Istituto di Neuroscienze del CNR, Pisa

European Laboratory For Non-Linear Spectroscopy (LENS), Sesto Fiorentino (FI)

11:50 – 12:20 **“Regressione e catatonia”**

Prof. Antonio Persico – Direttore del Programma di Neuropsichiatria Infantile e dell'Adolescenza

Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena – Policlinico di Modena

12:30 – 13:00 **“Affettività e sessualità nella disabilità”**

Dott. Enrico Righetti – Psicologo e pedagogo

* * *

13:00 – 14:30 Foto di gruppo, incontro conviviale con le famiglie e pausa pranzo nell'adiacente “Limonaia”

(*) L'argomento verrà introdotto dalla lettura di una breve nota esplicativa a cura della dott.ssa Chiara Verpelli - Istituto di Neuroscienze del Consiglio Nazionale delle Ricerche - cui seguirà un confronto con i relatori.

* * *

14:30 – 14:50 Assemblea associativa, con il seguente Ordine del Giorno:

- 1) Approvazione del bilancio consuntivo relativo all'esercizio 2023
- 2) Come collaborare con AispheM
- 3) Varie ed eventuali

15:00 – 15:30 “Dietro gli occhi di un bambino che non parla c'è un mondo che deve essere scoperto” - CAA (Comunicazione Aumentativa Alternativa) - Comunicare anche senza parlare - un'opportunità per tutti”

Dott.sa Luciana Di Natale – Logopedista

15:40 – 16:20 “Ruolo del gene PNPLA3 nella suscettibilità genetica della steatosi epatica non alcolica”

Prof. Ludovico Montebianchi Abenavoli

Professore associato SSD MED/12 Gastroenterologia

Dipartimento di “Scienze della Salute” – Università Magna Graecia, Catanzaro

16:30 – 16:50 “Aggiornamenti sulla Phelan-McDermid syndrome Research Initiative alla Clemson University”

Prof. Luigi Boccutto- Clinical geneticist - Clinical Associate Professor - Clemson University (USA)

17:00 – 17:30 Conclusione e saluti