



ONLUS Insieme per la ricerca PCDH19

www.pcdh19research.org

insiemepcdh19@yahoo.it

“Seconda Conferenza Mondiale sul PCDH19: clinica, stato della ricerca e prospettive terapeutiche”

Roma, 17 ottobre 2013 - Sede AIL, via Casilina 5

9.30 *REGISTRAZIONE PARTECIPANTI*

9.45 *SALUTO DI BENVENUTO* **dr. Francesca Squillante** - Presidente ONLUS “Insieme per la ricerca PCDH19”

10.00 *INTRODUZIONE ALLA PATOLOGIA* **prof. Bernardo Dalla Bernardina** - Università degli Studi di Verona

GENETICA – Prima Sessione

dr. Enrico Bertini (Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma) - Moderatore

prof. Ricardo Dolmetsch (Novartis Institutes for Biomedical Research) - "*Using iPSCs to study neurodevelopmental disorders*"

prof. Leanne Dibbens (University of South Australia) - "*The mutational and phenotypic spectrum of PCDH19: new cases*"

dr. Alessandra Terracciano (Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma), "*PCDH19 gene mutational spectrum: familial and de novo mutations*"

Coffee Break

dr. Maria Passafaro (Istituto di Neuroscienze del CNR di Milano), "*Molecular characterization of Protocadherin-19 in neurons*"

prof. Jozef Gecz (University of Adelaide) - "*The neurosteroid hypothesis of PCDH19 female limited epilepsy and intellectual disability*"

Pranzo

GENETICA – Seconda Sessione

dr. Enrico Bertini (Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma) - Moderatore

prof. Eric Leguern (Hospital Pitié-Salpêtrière of Paris) - "*French experience on molecular diagnosis*"

prof. Beth Rosen Sheidley (Boston Children's Hospital) - "*Genetics in epilepsy: issues in genetic testing and counseling*"

Coffee Break



ONLUS Insieme per la ricerca PCDH19

www.pcdh19research.org

insiemepcdh19@yahoo.it

CLINICA

prof. Bernardo Dalla Bernardina (Università degli Studi di Verona) – Moderatore

dr. Raffaella Cusmai e dr. Nicola Specchio - (Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma),
“*Interictal and Ictal EEG findings at onset and during follow-up: Italian collaborative study*”

dr. Carla Marini (Ospedale Pediatrico Meyer di Firenze) - “*Semiology of seizures in PCDH19-related epilepsy affected girls and therapeutic aspects*”

prof. Norimichi Higurashi (Jikei University School of Medicine, Tokyo) - “*Early clinical features and treatment efficacy of antiepileptic drugs in Japanese patients with PCDH19-related epilepsy*”

TAVOLA ROTONDA – Spunti per il bando di gara promosso da ONLUS Insieme per la ricerca PCDH19 e The Cute Syndrome Foundation per la ricerca su PCDH19- Moderatore dr. Nicola Specchio (Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma).

Per altre informazioni e per iscriversi si prega di visitare il sito web

<https://sites.google.com/site/pcdh19conference>

Questa conferenza si svolge con il patrocinio di:



Si ringrazia AIL-ONLUS per l'ospitalità

