



UNIVERSITÀ  
CATTOLICA  
del Sacro Cuore

Associazione Italiana  
Sindrome di Pitt Hopkins  
Insieme di più - Onlus



10  
anni  
insieme

Evento Formativo organizzato dall'Università Cattolica del Sacro Cuore in collaborazione con l'Associazione Italiana Sindrome di Pitt-Hopkins – Insieme di più - ONLUS

## “Sindrome di Pitt-Hopkins: aggiornamento su ricerca, diagnosi di precisione e assistenza”

In occasione  
della giornata mondiale del  
**Pitt-Hopkins Awareness**

**sabato 21 settembre 2024 - ore 09.00**

presso il  
**Centro Congressi Università Cattolica Sacro Cuore**  
**L.go F. Vito, 1 - Roma**

**Responsabile scientifico:**  
**M. Zollino**

**Fondazione Policlinico Gemelli IRCCS, Università Cattolica Sacro Cuore Facoltà di Medicina e Chirurgia, Dipartimento Scienze della Vita e Sanità Pubblica, Roma**

**Società scientifiche: SIGU, SIMGePeD, SINPIA**

**Crediti ECM attribuiti: 4**

Posti disponibili: 50

**Iscrizioni su:**

<https://fopecom-rm.unicatt.it/fopecomonline/default.aspx?Edizione=1&IdEvento=11189>

Programma:

Programma ECM		
Orario	Tema	Relatore
09:00 – 09:30	Saluti	<b>Giovanni Scambia</b> Direttore Dipartimento Scienze della Vita e Sanità Pubblica Policlinico A. Gemelli Università Cattolica del Sacro Cuore - Roma <b>Gianluca Vizza</b> Presidente AISPH
09:30 – 10:00	Risultati raggiunti nei 10 anni di collaborazione con L'Associazione Italiana Sindrome di Pitt-Hopkins	<b>Marcella Zollino</b> Genetica Medica della disabilità intellettiva Policlinico A. Gemelli Università Cattolica del Sacro Cuore - Roma
10:00 – 11:00	<b>Lettura magistrale</b> Pathological mechanisms in neural cells harboring TCF4 mutations suggest potential targets for new therapeutics	<b>Fabio Papes</b> Department of Genetics and Evolution, Institute of Biology University of Campinas (UNICAMP) - Sao Paulo – Brazil  Moderatore <b>C.Pantaleoni</b>
11:00 – 11:30	Pausa caffè	

Associazione Italiana Sindrome di Pitt-Hopkins – Insieme di Più - ONLUS

Via Fasana 1  
00195 Roma – Italia  
www.aisph.it  
+39 377 1608869  
segreteria@aisph.it  
C.F.: 97810430583

IBAN: IT98X0306909606100000130310

10  
anni  
insieme



Programma ECM		
Orario	Tema	Relatore
11:30 – 12:00	Aggiornamento sulle sperimentazioni terapeutiche nelle sindromi da aploinsufficienza	<b>Giuseppe Marangi</b> Medicina Genomica Università Cattolica del Sacro Cuore - Roma
12:00 – 12:30	Il fenotipo neonatale e nella prima infanzia	<b>Marina Macchiaiolo</b> Malattie Rare e Genetica Medica Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma
12:30 – 13:00	Il fenotipo adolescenziale	<b>Stefano D'Arrigo</b> Neurologia pediatrica Istituto Besta - Milano
13:00 – 13:30	Il registro di Malattia come strumento per l'implementazione della conoscenza e della ricerca	<b>Paola Torreri</b> Centro Nazionale Malattie Rare Istituto Superiore di Sanità
13:30 – 14:30	Adempimenti ECM	

Programma non ECM		
13:30 – 14:30	Pausa pranzo	
14:30 – 15:00	Sorrisi in note musicali	<b>La Fanfara dei Carabinieri di Roma</b> Diretta dal Lgt.C.S. Maestro Danilo di Silvestro
15:00 – 15:30	Accertamento sanitario e strumenti a supporto delle persone con disabilità e delle loro famiglie	<b>Andrea Cavalli, Angela Magazù</b> Direzione Centrale Salute e Prestazioni di Disabilità INPS
15:30 – 16:30	Incontro aperto con le famiglie	<b>Enrico Alfei, Stefano D'Arrigo, Marina Macchiaiolo, Giuseppe Marangi, Chiara Pantaleoni, Marcella Zollino</b>
16:30 – 17:00	Conclusioni e saluti	<b>Giovanni Scambia</b> Direttore Dipartimento Scienze della Vita e Sanità Pubblica Policlinico A. Gemelli Università Cattolica del Sacro Cuore - Roma <b>Gianluca Vizza</b> Presidente AISPH

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA E PROVIDER 2463

Servizio Manifestazioni, Corsi di Formazione, ECM e Congressi

Tel. 0630154297 - email: [matteo.bellati@unicatt.it](mailto:matteo.bellati@unicatt.it)

ECM ID EVENTO N. 427105 - ed. 1 - Obiettivo formativo: n. 18

Accreditato per 50 posti, per le seguenti figure professionali: MEDICO CHIRURGO (spec. GENETICA MEDICA; NEUROLOGIA; NEUROPSICHIATRIA INFANTILE; PEDIATRIA; LABORATORIO DI GENETICA MEDICA), BIOLOGO, TERAPISTA DELLA NEURO E PSICOMOTRICITÀ DELL'ETÀ EVOLUTIVA

Crediti ECM attribuiti: 4 - iscrizione gratuita cliccando [QUI](#) fino al 18 settembre 2024