

# SINDROME DI AICARDI-GOUTIÈRES

DALLA IAGSA ALLE FAMIGLIE: ATTIVITÀ E AGGIORNAMENTI SCIENTIFICI

**19-20 MAGGIO 2017**

Residenza Universitaria Biomedica Collegio Santa Caterina - Aula Magna - Via Giulotto, 12 - Pavia

## 19 MAGGIO | IAGSA e le Famiglie

- Ore 14.30 **Benvenuto e Saluti**  
Prof. L. Tronconi  
(Direttore Generale Fondazione Istituto Neurologico Nazionale C. Mondino)  
Dott. D. Bosone  
(Direttore Sanitario Fondazione Istituto Neurologico Nazionale C. Mondino)  
Prof. S. Boffi  
(Presidente Fondazione Collegio Universitario S. Caterina da Siena)
- Ore 15.00 **La IAGSA tra oggi e domani**  
N. Cairati (Presidente IAGSA)  
Prof.ssa E. Fazzi (Direttore Scientifico IAGSA)
- Ore 15.30 **La rappresentatività del malato raro:  
tra diritti esigibili e sostenibilità**  
M. Vaccarotto (Uniamo F.I.M.R.)
- Ore 16.00 **Dall'art. 3 della Costituzione alla Convenzione di New York:  
gli strumenti di tutela dei diritti delle persone con  
disabilità nel nostro ordinamento**  
Avv. F. Trebeschi
- Ore 16.30 **Coffee break**
- Ore 17.00 **Il Ruolo sociale dello Stabilimento Farmaceutico  
Militare per le Malattie Rare e i Farmaci Orfani**  
M. Ilo C. Borzacchiello (Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare)
- Ore 17.30 **Presentazione del questionario: le esigenze delle famiglie**  
Dott.ssa J. Galli, Dott.ssa V. Scaglioni (Brescia)
- Ore 18.00 **Discussione e Conclusioni**

## 20 MAGGIO 2017 | IAGSA e la ricerca

- Ore 09.30 **Benvenuto e Saluti**  
Dott. F. Blandini  
(Direttore Scientifico Fondazione Istituto Neurologico Nazionale C. Mondino)
- Ore 09.45 **Aicardi Goutières e Interferonopatie:  
ampliamento dello spettro fenotipico**  
Dott.ssa S. Orcesi (Pavia), Prof.ssa E. Fazzi, (Brescia)

Ore 10.15 **Current Understanding of AGS Disease Pathology  
and Approaches to Therapy**

Dott.ssa V. Tüngler (Dresden, Germania)

Ore 11.00 **Collegamento Skype - Prospettive terapeutiche nell' AGS**

Prof. Y. Crow (Parigi, Francia)

Ore 11.45 **Coffee break e sessione Poster**

Ore 12.45 **Therapeutic strategies for AGS:  
repurposing of IFN related therapies**

Prof.ssa A. Vanderver (Philadelphia, USA)

Ore 13.30 **Farmaci di ieri per terapie di oggi: una nuova ipotesi  
terapeutica per la sindrome di Aicardi-Goutières**

Dott. M. Cattalini, Dott.ssa J. Galli (Brescia)

Ore 14.00 **Discussione e Conclusioni**

### PRESENTAZIONE

La sindrome Aicardi-Goutières (AGS) è una malattia genetica rara ad esordio nel primo anno di vita con un quadro clinico in genere molto severo. Si tratta di una patologia genetica che ha però un alto rischio di essere confusa con gli esiti di un'infezione virale congenita, contratta cioè dal feto nel corso della gravidanza. Recentemente è stato chiarito che si tratta di una patologia immunomediata dovuta ad un deficit degli enzimi deputati alla degradazione e al riconoscimento degli acidi nucleici e tale aspetto ha suscitato l'interesse di numerosi ricercatori perché ha evidenziato la presenza di un legame tra questa malattia rara e altre patologie immunomediate, molto più diffuse e comuni.

Lo scopo di questo convegno è quello di informare in primo luogo le famiglie dei bambini malati, ma anche medici e operatori sanitari che per vari motivi sono coinvolti nella diagnosi e nella gestione di questa complessa patologia, rispetto alle nuove prospettive terapeutiche, più importanti avanzamenti scientifici ed alle tematiche riguardanti i problemi di gestione quotidiana. Nella prima giornata, la IAGSA, illustrerà la sua attività, i progetti futuri e le notizie sulla vita associativa. In particolare si parlerà di tutti gli aspetti di cui l'associazione si sta occupando a livello sociale, istituzionale e di assistenza alle famiglie. La seconda giornata vedrà invece l'intervento di numerosi esperti in AGS, che focalizzeranno la loro attenzione sugli studi e trial terapeutici che a livello internazionale sono in corso o stanno per partire. Oltre agli interventi degli specialisti nei vari ambiti verranno esposti alcuni poster scientifici prodotti da gruppi di ricerca che studiano AGS. Gli esperti saranno disponibili nel corso della mattinata di sabato per rispondere ad eventuali domande dei partecipanti.

### INFORMAZIONI GENERALI

È prevista la traduzione consecutiva (C. Wrenn) per le relazioni in lingua inglese.

### ISCRIZIONE FAMIGLIE

L'iscrizione è gratuita ma obbligatoria e si effettua contattando direttamente la e-mail: [associazione.iagsa@tiscali.it](mailto:associazione.iagsa@tiscali.it). Saranno inviate tutte le informazioni relative alla possibilità di soggiornare a Pavia.

### ISCRIZIONE PER IL PERSONALE SANITARIO

Iscrizioni on line all'indirizzo [www.mondino.it](http://www.mondino.it) (previa registrazione in piattaforma dei propri dati).

### CREDITI

È in atto la pratica di accreditamento per la certificazione dell'evento finalizzata all'attribuzione di Crediti Formativi Regionali Lombardi ECM/CPD, secondo il programma Educazione Continua in Medicina per le seguenti figure professionali:

**Medico Chirurgo** (Neuropsichiatria infantile, Pediatria, Pediatria-Pediatri di libera scelta) **Biologo; Fisioterapista; Infermiere; Infermiere pediatrico; Logopedista; Tecnico di Neurofisiopatologia; Tecnico Sanitario di Laboratorio Biomedico; Terapista della Neuro e Psicomotricità dell'età evolutiva.** L'assegnazione dei crediti è subordinata all'effettiva partecipazione a tutto il programma formativo. Per ottenere i crediti ECM è necessario partecipare ad entrambe le giornate di lavoro e rispondere correttamente all'80% delle domande del questionario di apprendimento. Sono stati preassegnati n. 7 crediti ECM-CPD.

### SEGRETERIA SIENTIFICA

Prof.ssa E. Fazzi, Dott.ssa S. Orcesi, Dott.ssa J. Galli, Dott.ssa M. Oriano

Patrocini richiesti: