



I DISORDINI DEL NEUROSVILUPPO: CONOSCKERLI PER PREVENIRLI E SVILUPPARE TERAPIE INNOVATIVE

STRUTTURE PROPONENTI

DAI Innovazione, sperimentazione e ricerca clinica traslazionale

UOC Genetica Medica

ALTRE STRUTTURE AZIENDALI COINVOLTE

DAI della Donna e dei bambini

UOC Pediatria

DAI Salute mentale e degli organi di senso

UOC Neuropsichiatria infantile

UOC Psichiatria

ALTRI SOGGETTI COINVOLTI

ERN ITHACA

Associazione AMA.le IQSEC2

Associazione Italiana Rett (AIRETT)

CDKL5 Associazione di volontariato ONLUS

TIPOLOGIA DI INIZIATIVA



PRINCIPALI OBIETTIVI



MODALITÀ DI SVOLGIMENTO

L'iniziativa prevede l'organizzazione di un incontro trasversale con il coinvolgimento dell'associazione Ama.le IQSEC2, previsto per sabato **01 Aprile 2023** e di un incontro della durata di mezza/una giornata a cui parteciperanno l'associazione AIRETT. Gli incontri vedranno la partecipazione di clinici afferenti ad AOUS direttamente coinvolti nella gestione delle sindromi, ricercatori coinvolti nella ricerca e altre figure professionali coinvolte. Il nostro centro aderisce alla rete europea *European Reference Networks (ERNs)*, e in particolare alla **European Reference Network for Rare Malformation Syndromes, Intellectual and Other Neurodevelopmental Disorders (ITHACA)** ed è stato selezionato per un *audit onsite* di valutazione previsto nel periodo compreso tra il 9 Marzo e il 18 Maggio 2023.

Gli incontri saranno focalizzati sui seguenti punti:

- Modelli di iPS e correzione by gene editing
- Modelli di organoidi cerebrali
- Modello animale
- Inquadramento quadro clinico
- Tavola rotonda conclusiva

