

# CONFERENZA KLEEFSTRA ITALIA

**Sabato, 17 settembre 2022**

*in occasione della*

**Giornata mondiale**

**della consapevolezza della Sindrome di Kleefstra**

*l'Associazione Italiana KS*

*organizza la seconda Conferenza*

*nella Città Metropolitana di Napoli,*

*precisamente nel Comune di Pozzuoli*

*presso il TIGEM - Istituto Telethon di Genetica Medica.*

**con il patrocinio di Fondazione Telethon.**

F O N D A Z I O N E



SINDROME  
DI KLEEFSTRA  
ITALIA

## **La Conferenza si propone di:**

- ★ *Riunire le famiglie con bambini e ragazzi KS, che attualmente in Italia sono **58***
- ★ *Acquisire informazioni e dati riguardanti la sindrome di Kleefstra da Genetisti, Neuropsichiatri e Professionisti.*
- ★ *Condividere informazioni, esperienze e progressi della ricerca*
- ★ *Raccogliere, direttamente dai terapeuti che seguono i bambini, informazioni sui trattamenti riabilitativi*

# Organizzazione

Venerdì **16 settembre**: Accoglienza e cena di benvenuto in Agave Hotel

Sabato **17 settembre**: Conferenza, pranzo d'asporto presso il Tigem e cena in Agave Hotel.

Domenica **18 settembre**: Momenti di condivisione, pranzo, partenza

Tutti **i partecipanti** alloggeranno presso:

## ✓ **Agave Hotel**

SS 7/IV Domitiana

Km 53+390

80078 Pozzuoli, Italia

tel.: +39 081 524 9961

website: [www.agavehotel.it](http://www.agavehotel.it)

email: [info@agavehotel.it](mailto:info@agavehotel.it)

## ✓ **Hotel Villa Luisa**

Via Tripergola 50 - 80078 Pozzuoli (NA)

+ 39081 8042870

+ 39081 8042852

email: [info@villaluisaresort.it](mailto:info@villaluisaresort.it)

La Conferenza avrà luogo nella Sala presso il **Tigem** - Istituto Telethon di Genetica Medica, a Pozzuoli.

Per prenotazioni ed informazioni in merito a stanze, pasti e trasporto da e per aeroporti (Napoli, è l'aeroporto più vicino), da e per le stazioni del treno (la stazione più vicina è quella di Napoli) si prega di contattare il Resort.

## **COSTI A CARICO DELLE FAMIGLIE:**

Vitto e alloggio presso il Resort  
Trasporti vari per arrivare e ripartire.

# Intrattenimento bimbi e ragazzi



*I bambini potranno giocare all'aperto. E' previsto un intrattenimento con animatori del **Melofiocco**, Fattoria didattica.*

*Ciascuna famiglia può portare giochi da tavolo e/o piccoli strumenti musicali d'interesse del proprio figlio.*

## **NOTA BENE -IMPORTANTE**

*Non ci sono educatori professionali.*

*I familiari dovranno sorvegliare i loro  
bambini.*

# PROGRAMMA DELLA CONFERENZA

**Venerdì 16 settembre 2022**

Giorno di arrivo: ritrovo informale in hotel, cena

**Sabato 17 settembre 2022**

Dalle **ore 8:15 IMPORTANTE:**

Registrazione, consegna auricolari con deposito documento d'identità. *Ciascun utente è responsabile degli auricolari restando a proprio carico le spese per eventuali danneggiamenti.*

Moderatore: **Prof. Nicola Brunetti-Pierri**

**9.10 -9.15** *“Tigem: saluti e introduzione”*

**Dr.ssa Valentina Bouché**

PhD – Telethon Institute of Genetics and Medicine  
Scientific Officer

**09:15 – 09:30 Dr. Mariella Priano e Dr. Orsola Rizzardi:**

*“Saluti e introduzione” – Associazione Sindrome di Kleefstra Italia*

**09:30 – 10:00 Dr. Tjitske Kleefstra**

*“Storia e attualità genetica della sindrome di Kleefstra”*

**10:00 – 10:20 Arianne Bouman**

*“Studi e sviluppo della sindrome”*

**10:20 – 10:50 Dr. Karlijn Vermeulen** in collegamento telematico

*“Aspetti psichiatrici della sindrome di Kleefstra”*

**10:50 – 11:10 Prof.ssa Valentina Massa**

*“Registro, biobanca e modelli sperimentali per lo studio della sindrome di Kleefstra: il progetto italiano”*

**Dott.ssa Camilla Meossi**

*Risponde a domande sulla raccolta dati e creazione del Registro*

**11:10 – 11:30:** Pausa

**11:30 – 11:50 Prof. Angelo Selicorni** in collegamento telematico  
*“Definizione delle problematiche assistenziali pediatriche dei bimbi con sindrome Kleefstra – Linee guida per il follow-up”*

**11:50 – 12:10 Prof. Nicola Brunetti-Pierri**  
*“Modelli animali per lo studio di malattie genetiche”*

**12:10 – 12:30 Prof. Giuseppe Merla**  
*“Genetica ed eziologia delle cromatinopatie”*

**12:30 – 12:50 Dr. Alberto Danieli**  
*“La gestione dell’epilessia nelle malattie rare del neurosviluppo”*

**13:00 - 14:30** Pranzo

**14:30 – 14:50 Dr. Ettore Caterino**  
*“Management del sonno nella KS. Protocollo valutativo italiano e proposte per le linee d’indirizzo”*

**14:50 – 15:10 Dr.ssa Rosa Siliotto**  
*“Gli interventi logopedici nei bambini con Sindrome di Kleefstra”*

**15:10 – 15:30 Dr. Antonio Fimiani**  
*“Il ruolo dell’epigenetica nella malattia genetica”*

**15:30 – 15:50 Dr.ssa Martina Castaldo**  
*“Potenzialità degli interventi assistiti con il cavallo”*

**15:50 – 16:30** Pausa

**16:30 – 16:50 Luca Trapanese** in collegamento telematico  
*“Dopo di noi: una realtà attuabile”*

**16:50 – 18:00** *“L’esperienza di familiari e fratelli”*

**18:00 – 19:00** *Discussione/ domande*

**IMPORTANTE: Al termine, restituzione del materiale audio**

***Parteciperanno alla conferenza:***

- **Prof. Tjitske Kleefstra** MD PhD, Clinical Genetics, Radboud University – Nimega (Paesi Bassi)
- **Arianne Bouman** M.D., PhD student Department of Genetics Radboud - Nimega (Paesi Bassi)
- **Dr. Karlijn Vermeulen** Child Psychiatrist, the Netherlands
- **Prof.ssa Valentina Massa**, Professore associato di Biologia Applicata Università degli Studi di Milano
- **Dr.ssa Camilla Meossi** Medico specializzando Genetica Medica Università degli Studi di Milano
- **Prof. Angelo Selicorni**, MD Direttore UOC, Pediatra e genetista, Ospedale Sant'Anna (Como)
- **Prof. Nicola Brunetti-Pierri**, MED, Tigem Pozzuoli e Federico II University of Naples, Italy
- **Prof. Giuseppe Merla** - PhD University of Naples Federico II – IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo
- **Dr. Alberto Danieli**, Neuropsichiatra presso l'IRCCS Eugenio Medea, Istituto di ricerca malattie rare e della riabilitazione - Conegliano (TV)
- **Dr. Ettore Caterino** Neuropsichiatra Infantile Psicoterapeuta – Responsabile Rete Clinica Autismo ASL Sudest Toscana
- **Dr.ssa Rosa Siliotto** Dottoressa in logopedia e neuroterapeuta abilitata all'esercizio della terapia miofunzionale, Verona e Brescia
- **Dr. Antonio Fimiani** Specialista in Posturologia, fisiatria, dermatologia, ortopedia
- **Dr.ssa Martina Castaldo** laureata in psicologia, specializzata in interventi assistiti con gli animali

**Domenica 18 settembre 2022**

*Prima colazione*

10:00 *Momenti di condivisione - relax in piscina*

13:00 *Pranzo*

*Saluti e partenze*

---

**ASSOCIAZIONE ITALIANA  
SINDROME DI KLEEFSTRA – APS**

C.F. 94165940266

**Cod. IBAN IT91V0533612000000030533577**

[kleeftaitalia@gmail.com](mailto:kleeftaitalia@gmail.com) - [kleeftaitalia@pec.it](mailto:kleeftaitalia@pec.it) - [www.kleeftaitalia.org](http://www.kleeftaitalia.org)