



IRCCS FONDAZIONE  
ISTITUTO NEUROLOGICO NAZIONALE  
CASIMIRO MONDINO PAVIA  
DIRETTORE SCIENTIFICO: G. NAPPI



DIPARTIMENTO DI SANITÀ PUBBLICA  
E NEUROSCIENZE  
SEZIONE DI SCIENZE NEUROLOGICHE  
UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PAVIA  
DIRETTORE: G. SANDRINI



AICARDI - GOUTIÈRES  
SYNDROME  
I.A.G.S.A. ONLUS



# SINDROME DI AICARDI - GOUTIÈRES

AGGIORNAMENTI, NUOVE ACQUISIZIONI E PROSPETTIVE DI RICERCA DAL PROGETTO EUROPEO NIMBL E DALLA IAGSA

## AICARDI - GOUTIÈRES SYNDROME UPDATES FROM THE NIMBL EUROPEAN PROJECT AND IAGSA

3 luglio 2012 · Aula Berlucci · IRCCS C. Mondino · via Mondino, 2 · Pavia

- Ore 9.00 **Benvenuto e saluti**  
G. Nappi, Direttore Scientifico Istituto C. Mondino  
A. Moneta, Direttore Sanitario Istituto C. Mondino  
U. Balottin, Direttore Struttura Complessa NPI C. Mondino  
N. Cairati, Presidente IAGSA  
E. Fazzi, Direttore Scientifico IAGSA

### Il Progetto Europeo NIMBL Nuclease Immune Mediated Brain and Lupus-like conditions natural history, pathophysiology, diagnostic and therapeutic modalities with application to other disorders of autoimmunity

- Ore 9.30 **Trials clinici nella sindrome di Aicardi - Goutières: è il momento?**  
*Clinical Trials in Aicardi - Goutières syndrome: is it time?*  
Y. Crow (Manchester) NIMBL Project's Coordinator
- Ore 10.10 **Discussione/discussion**
- Ore 10.30 **Aspetti immunologici della sindrome di Aicardi - Goutières: cosa c'è di nuovo?**  
*Aicardi - Goutières syndrome and Immunological aspects: what's new?*  
T. Kuijpers (Amsterdam)
- Ore 11.00 **Discussione/discussion**

Ore 11.15 *Coffee Break*

- Ore 11.40 **L'esperienza del Progetto Europeo NIMBL in Italia**  
*NIMBL European Project in Italy*  
S. Orcesi (Pavia)
- Ore 12.10 **L'esperienza del Progetto Europeo NIMBL negli Stati Uniti**  
*NIMBL European Project in USA*  
A. Vanderver (Washington)
- Ore 12.40 **Discussione/discussion**

Ore 13.00 *Lunch*

### Le collaborazioni scientifiche e la ricerca della IAGSA (International Aicardi - Goutières syndrome Association) in Italia

- Ore 14.15 **IAGSA: un'avventura iniziata 12 anni fa**  
N. Cairati (Pavia)
- Ore 14.30 **Le collaborazioni e le linee di ricerca scientifica della IAGSA**  
E. Fazzi (Brescia)
- Ore 15.00 **Infezioni e vaccinazioni nei bambini con sindrome di Aicardi - Goutières**  
*Infectious diseases and vaccinations in children affected by AGS: results of the questionnaire*  
P. Lebon (Paris)
- Ore 15.30 **Discussione/discussion**
- Ore 15.45 **La collaborazione scientifica con l'Università di Genova**  
A. Izzotti (Genova)
- Ore 16.05 **Discussione/discussion**
- Ore 16.15 **La collaborazione scientifica con l'Università di Brescia e con l'Unità di Immunologia e Reumatologia Pediatrica della Clinica Pediatrica, Spedali Civili di Brescia**  
A. Tincani, S. Giliani, A. Plebani, A. Meini (Brescia)
- Ore 16.35 **Discussione/discussion**
- Ore 16.45 **La collaborazione scientifica con l'Università degli Studi di Milano, Dip. di Bioscienze**  
P. Plevani, M. Muzi-Falconi, F. Lazzaro, D. Novarina, S. Pizzi (Milano)
- Ore 17.05 **Discussione/discussion**
- Ore 17.20 **Compilazione dossier ECM**

This conference has received funding from the European Union's Seventh Framework Programme (FP7/2007-2013) under grant agreement number 241779

Con il Patrocinio di **UNIAMO**  
FEDERAZIONE ITALIANA  
MALATTIE RARE  
ONLUS

#### 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 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 al progetto di ricerca scientifica finanziato dall'Unione Europea dal titolo "Nuclease Immune Mediated Brain and Lupus-like conditions (NIMBL): natural history, pathophysiology, diagnostic and therapeutic modalities with application to other disorders of autoimmunity". Tale progetto attualmente in corso è coordinato dal Prof. Y. Crow di Manchester e grazie alla combinazione di idee, risorse e dati clinici e di ricerca di base provenienti dai maggiori esperti europei e americani della sindrome e alla collaborazione dell'associazione IAGSA, si propone di definire la storia naturale, la patogenesi della malattia e conseguentemente di identificare potenziali approcci terapeutici che potrebbero essere proposti e trasferibili anche ad altre malattie autoimmuni ad essa correlate, come ad esempio il Lupus eritematoso sistemico.

Verranno illustrate direttamente da parte dei ricercatori coinvolti le principali linee di ricerca del progetto, i risultati "in tempo reale", le nuove acquisizioni ottenute e gli scopi che ci si propone di raggiungere entro la fine del progetto. È prevista la possibilità per famiglie e medici di interagire direttamente, attraverso domande e richieste di chiarimenti, con i più importanti esperti a livello internazionale che attualmente si occupano della patologia.

Nella seconda parte della giornata la IAGSA, associazione internazionale sindrome Aicardi-Goutières fondata nel 2000 con lo scopo di coordinare gli sforzi di medici e famiglie al fine di aumentare le conoscenze sulla sindrome, illustrerà la sua attività, aggiornando sulle altre linee di ricerca scientifica attualmente in corso in Italia, grazie alla collaborazione di centri universitari di eccellenza, i cui ricercatori presenteranno direttamente obiettivi, risultati ottenuti e progetti futuri.

#### 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 Segreteria Organizzativa Bquadro Tel. 0382.302859 - e-mail: [eventi@bquadro-congressi.it](mailto:eventi@bquadro-congressi.it)  
Saranno inviate tutte le informazioni relative alla disponibilità alberghiera in Pavia.

#### 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** Discipline: Genetica medica, Laboratorio di genetica medica, Neonatologia, Neurologia, Neuropsichiatria Infantile, Pediatria, Pediatri di libera scelta • **Biologo** • **Fisioterapista** • **Infermiere** • **Infermiere Pediatrico** • **Logopedista** • **Tecnico sanitario di laboratorio biomedico** • **Terapista della Neuro e Psicomotricità dell'età evolutiva**.

L'assegnazione dei crediti è subordinata all'effettiva partecipazione al programma formativo.

#### ISCRIZIONE ECM

L'iscrizione è **gratuita**, ma obbligatoria. Tutti i partecipanti ai lavori sono pregati di iscriversi entro il 25 giugno tramite il 'form on line' che si trova sul sito [www.bquadro-congressi.it](http://www.bquadro-congressi.it)

#### Istruzioni on line e procedura di iscrizione per nuovi utenti:

1. compilando la tabella dei dati personali e la password si è registrati al portale; una mail di conferma comprensiva di USERNAME e PASSWORD verrà generata in automatico dal sito e consentirà di passare al modulo successivo.
2. inserendo USERNAME e PASSWORD nell'area riservata in blu, si accede alla sezione "calendario eventi". Selezionando il mese, l'evento desiderato, quindi "Iscrizione on line" in automatico verranno riproposti i dati personali. Si prega di confermarli selezionando invio. Una mail di effettuata pre-ISCRIZIONE all'evento verrà generata in automatico dal sito.

#### SEGRETARIA SCIENTIFICA

U. Balottin: [umberto.balottin@uni.pv.it](mailto:umberto.balottin@uni.pv.it) · S. Orcesi: [simona.orcesi@mondino.it](mailto:simona.orcesi@mondino.it)  
IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale C. Mondino  
E. Fazzi: [elisa.fazzi@gmail.com](mailto:elisa.fazzi@gmail.com)  
Università di Brescia

#### SEGRETARIA ORGANIZZATIVA

**Bquadro congressi** srl · Via San Giovanni in Borgo, 4 · 27100 PAVIA · tel. 0382.302859 · fax 0382.27697  
E-mail: [eventi@bquadro-congressi.it](mailto:eventi@bquadro-congressi.it) · sito web: [www.bquadro-congressi.it](http://www.bquadro-congressi.it)



Educazione Continua in Medicina/CPD