



Associazione Italiana
Sindrome di Joubert
e Atassie Congenite

**III CONVEGNO NAZIONALE AISJAC
DALLA SINDROME DI JOUBERT ALLE ATASSIE CONGENITE
Istituto CSS-Mendel, Roma 9 maggio 2009**

- ore 11.00 Prof. Bruno Dallapiccola, Dr Enza Maria Valente (Istituto CSS-Mendel, Roma)
Sig.ra Anna Gaudiano Surgo (Presidente, AISJAC)
Benvenuto ed introduzione al convegno
- ore 11.20 Prof. Enrico Bertini (Osp. Pediatrico Bambin Gesù, Roma)
Inquadramento clinico e percorso diagnostico della sindrome di Joubert e
delle atassie congenite
- ore 11.40 Dr. Francesco Brancati (Istituto CSS-Mendel, Roma; Università G.
D'Annunzio, Chieti)
Genetica della sindrome di Joubert: risultati delle analisi molecolari
effettuate negli ultimi 5 anni
- ore 12.00 Dr. Stefano D'Arrigo (Istituto C. Besta, Milano)
Valutazione dei problemi cognitivi e linguistici nella sindrome di Joubert:
risultati preliminari dello studio italiano
- ore 12.20 Dr. Enza Maria Valente (Istituto CSS-Mendel, Roma)
Presentazione del nuovo progetto di ricerca sulle malformazioni cerebellari
- ore 12.40 Dr. Ginevra Zanni (Osp. Pediatrico Bambin Gesù, Roma)
Malformazioni cerebellari dovute a geni presenti sul cromosoma X: quadri
clinici e indicazioni al test genetico
- ore 13.00 Pranzo
- ore 14.30 Tavola rotonda con gli specialisti: domande e risposte
- ore 15.30 Sig.ra Anna Gaudiano Surgo (Presidente, AISJAC)
L'AISJAC compie tre anni: attività, iniziative, risultati e prospettive future.
- ore 16.00 Assemblea dei Soci
Ordine del Giorno: 1) consuntivo e approvazione bilancio; 2) promozione di
nuove attività a sostegno delle famiglie; 3) promozione di nuove iniziative per
la raccolta fondi; 4) delibera per utilizzo fondi raccolti.