

MOVEMENT DYSFUNCTION AND NEURODEVELOPMENTAL DISORDERS: A TRANSLATIONAL RESEARCH

PNRR-MR1-2022-12376284

20 - 21 MARZO 2026 - AULA MAGNA DELLA TORRE BIOLOGICA (CATANIA)

Il Convegno intende illustrare la strutturazione, gli obiettivi principali e i risultati preliminari del progetto di ricerca sulle sinaptopatie ad esordio pediatrico, disturbi del movimento ipercinetici e ipocinetici, disturbi del neurosviluppo ed epilessia, attraverso un approccio integrato di fenotipizzazione clinica avanzata, studi genetici e analisi funzionali in modelli sperimentali. Lo studio osservazionale, retrospettivo-prospettico, è realizzato nell'ambito delle attività congiunte tra quattro centri di eccellenza per lo studio delle malattie neurologiche rare e del neurosviluppo: Azienda Ospedaliera Policlinico Umberto I (Roma), Istituto superiore di sanità (Roma), IRCCS Santa Lucia (Roma), Azienda Ospedaliera Policlinico Università di Catania. Il progetto è finanziato dall'Unione Europea – Next Generation EU, è approvato dal comitato etico locale del Centro coordinatore "Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico Umberto I Roma" e dal comitato etico locale Catania 1.

L'iniziativa si avvale della collaborazione tra clinici, genetisti, neurofisiologi e ricercatori di base, e prevede l'utilizzo di modelli in vitro e in vivo per studiare l'impatto delle varianti patogenetiche identificate nel contesto dei disturbi del movimento e del neurosviluppo. Durante il Convegno verranno presentati i primi dati relativi alle correlazioni genotipo-fenotipo, ai meccanismi molecolari sottesi alle alterazioni sinaptiche e alle potenziali implicazioni terapeutiche emerse dallo screening farmacologico. L'iniziativa si inserisce nelle attività previste dal Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza (PNRR) per le Malattie Rare, Missione 6, Componente 2, Investimento 2.1, Valorizzazione e Potenziamento della ricerca Biomedica del SSN e rappresenta un importante passo avanti nella comprensione dei meccanismi patogenetici di tali condizioni neurologiche complesse ad esordio pediatrico, con l'obiettivo a lungo termine di sviluppare interventi terapeutici mirati e personalizzati.

RESPONSABILI SCIENTIFICI

Prof.ssa Renata RIZZO

Prof.ssa Rita BARONE

COMITATO ORGANIZZATORE

Dott.ssa Federica MIRABELLA

Dott.ssa Nicoletta MAUGERI

Dott.ssa Federica FIORE

DISFUNZIONI DEL MOVIMENTO E DISTURBI DEL NEUROSVILUPPO: APPROCCIO DI RICERCA TRASLAZIONALE

13.30 - 14.00 REGISTRAZIONE DEI PARTECIPANTI

14.00 - 14.30 SALUTI DELLE AUTORITÀ

FENOTIPIZZAZIONE DEL PAZIENTE CON SINAPTOPATIA

Moderatore: Vincenzo LEUZZI

14.30 - 14.50 Matteo BOLOGNA *Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico Umberto I Roma*

Overview del Progetto

Meccanismi di disfunzione sinaptica nei disturbi del movimento e nell'epilessia

14.50 - 15.10 Mario MASTRANGELO *Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico Umberto I Roma*

Studio del fenotipo epilettico nelle sinaptopatie

15.10 - 15.30 Serena GALOSI *Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico Umberto I Roma*

Disturbi del movimento nelle sinaptopatie: focus sui disturbi post-sinaptici

15.30 - 15.45 Q&A

Moderatore: Gabriella DI ROSA

15.45 - 16.10 Renata RIZZO, Rita BARONE *Università di Catania, Azienda Ospedaliera Policlinico*

Difetti di Glicosilazione nei Disturbi del Neurosviluppo

MODELLI "IN VIVO" ED "IN VITRO"

16.10 - 16.30 Simone MARTINELLI *Istituto Superiore di Sanità - ISS*

C. elegans come modello per lo studio delle sinaptopatie

16.30 - 16.45 Q&A

16.45 - 17.00 COFFEE BREAK

Moderatori: Luisa STURIALE - Marco FICHERA

17.00 - 17.20 Paola BONSI *IRCCS Santa Lucia, Roma*

Disfunzione striatale in modelli di disordini della via di trasduzione del segnale GPCR-cAMP

RISULTATI PRELIMINARI E CONTRIBUTI DEI GIOVANI RICERCATORI

17.20 - 17.35 Federica MIRABELLA *Azienda Ospedaliera Policlinico Università di Catania*

Profilo glicomico nel tessuto striatale GNAL: risultati preliminari

17.35 - 17.50 Alessandro GIUSTINI *Università La Sapienza di Roma*

Cellule iPS di GNAO1

KEYNOTE LECTURE

Introduce: Renata RIZZO

17.50 - 18.30 Anne Marie ALBANO *Columbia University Clinic for Anxiety and Related Disorders*

Missing Links in Child Anxiety Research: The Critical Role of Family Accommodation and Developmental Functioning in Long-term Recovery

DISTURBI PRIMARI DA TIC E SINDROME DI TOURETTE

8.30 - 9.00 REGISTRAZIONE DEI PARTECIPANTI

Moderatori: **Maria Donatella COCUZZA - Corrado ROMANO**

9.00 - 10.00 Paschou PERISTERA *Department of Biological Sciences, Purdue University, West Lafayette, USA*
Eziologia e aspetti genetici

10.00 - 10.30 Valentina BAGLIONI *Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico Umberto I, Roma*
Autoimmunità: analisi delle evidenze

10.30 - 11.00 Renata RIZZO *Azienda Ospedaliera Policlinico Universitario, Università di Catania*
Sindrome di Tourette e ADHD

11.00 - 11.30 COFFEE BREAK

Moderatori: **Rita BARONE - Michele ROCCELLA**

11.30 - 12.00 Mauro PORTA *IRCCS Ospedale Galeazzi-Sant'Ambrogio, Milano*
La Tourette nel corso della vita

12.00 - 13.00 Tammy HEDDERLY *Evelina London Children's Hospital*
Terapia farmacologica

13.00 - 13.15 Donatella COMASINI *Associazione Italiana Sindrome di Tourette*
**Il ruolo delle associazioni nella Sindrome di Tourette:
dalla divulgazione al supporto alle famiglie**

13.15 - 13.30 Q&A

MOVEMENT DYSFUNCTION AND NEURODEVELOPMENTAL DISORDERS: A TRANSLATIONAL RESEARCH

PNRR-MR1-2022-12376284

20 - 21 MARZO 2026 - AULA MAGNA DELLA TORRE BIOLOGICA (CATANIA)

RELATORI E MODERATORI

ALBANO Anne Marie	Columbia University, USA Clinic for Anxiety and Related Disorders
BAGLIONI Valentina	Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico Umberto I, Roma
BARONE Rita	Università di Catania, Azienda Ospedaliera Policlinico
BOLOGNA Matteo	Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico Umberto I, Roma
BONSI Paola	IRCCS Santa Lucia, Roma
COCUZZA Maria Donatella	Azienda Ospedaliera Policlinico Università di Catania
COMASINI Donatella	Associazione Italiana Sindrome di Tourette, Milano
DI ROSA Gabriella	Università di Messina
ROMANO Corrado	Università degli Studi di Catania
FICHERA Marco	Università degli Studi di Catania
GALOSI Serena	Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico Umberto I, Roma
GIUSTINI Alessandro	Università La Sapienza, Roma
HEDDERLY Tammy	Evelina London Children's Hospital
LEUZZI Vincenzo	Università La Sapienza di Roma
MARTINELLI Simone	Istituto Superiore di Sanità – ISS, Roma
MASTRANGELO Mario	Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico Umberto I, Roma
MIRABELLA Federica	Azienda Ospedaliera Policlinico Università di Catania
PERISTERA Paschou	Purdue University, USA
PORTA Mauro	IRCCS Ospedale Galeazzi–Sant'Ambrogio, Milano
RIZZO Renata	Università di Catania, Azienda Ospedaliera Policlinico
ROCELLA Michele	Università degli Studi di Palermo
STURIALE Luisa	CNR, Istituto per i Polimeri Compositi e Biomateriali, Catania