



Genova 2004

Genoa 2004



Meeting
**Genoa, European
gate for disability
culture**
Convegno
**Genova, porta
d'Europa per la
cultura della
disabilità**

Comitato

Organizzatore

Organising Committee

CEPIM

Centro Italiano Down
-ONLUS-

EDSA

European Down
Syndrome Association

**Mediterraneo Senza
Handicap**

Co.R.E.R.H.

Coordinamento Regionale
Enti Riabilitazione
Handicap

Genoa, December 1-4, 2004

Genova, 1-4 dicembre 2004

Promosso da - *Sponsored by*

CEPIM

Centro Italiano Down – ONLUS

EDSA

European Down Syndrome Association

MEDITERRANEO SENZA HANDICAP

Co.R.E.R.H.

Coordinamento Regionale Enti Riabilitazione Handicap

Con il patrocinio di - *Under the patronage of*

Provincia di Genova

UNIDOWN

Richiesto patrocinio di - *Under the requested patronage of*

Presidenza della Repubblica Presidency of the Italian Republic

Presidenza del Consiglio Presidency of the Council of Ministers

Ministero della Salute Ministry of Health

Ministero del Lavoro e Politiche Sociali Ministry of Labour and Social Policies

Ministero Pari Opportunità Ministry of Equal Opportunities

Regione Liguria Region Liguria

Comune di Genova Municipality of Genoa

Dipartimento Ligure di Genetica Ligurian Department of Genetics

Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) Italian Society for Human Genetics

Società Italiana di Neuro-psichiatria Infantile (SINPI) Italian Society for Child
Neuro-psychiatry

Società Italiana di Pediatria (SIP) Italian Society for Pediatrics

Presentazione

Il convegno, per contenuti e per approccio interdisciplinare all'argomento, è destinato a diversi operatori sanitari (medici, biologi, psicologi, tecnici della neuro e psicomotricità, fisioterapisti, logopedisti) ed anche agli educatori professionali. Le figure sopra citate sono coinvolte nei servizi di consulenza genetica e nei servizi riabilitativi, pertanto l'approfondimento scientifico degli aspetti genetici, clinici, riabilitativi e psico sociali è di fondamentale importanza per l'approccio multidisciplinare alla sindrome di Down ed alle forme di ritardo mentale su base genetica.

Presentation

Given its multidisciplinary approach and its contents, the meeting is targeted at various health service providers (physicians, biologists, psychologists, neuro - and psychomotor therapists, physiotherapists, speech therapists) as well as professional educators. The above mentioned professionals are involved in genetic consulting and rehabilitation services. A scientific update on the genetic, clinical, rehabilitation and psycho-social aspects is therefore of paramount importance for a multidisciplinary approach to Down syndrome and to genetically-related mental retardation.

Programma Programme

Mercoledì, 1 dicembre – Wednesday, December 1

TRENT'ANNI DI STORIA E ATTIVITA' DEL CEPIM

14.00

Registrazione dei Partecipanti
Registration of Participants

15.00

Inaugurazione e saluti delle Autorità
Opening session and greetings of Authorities

15.30

Lettura magistrale
Lecture
La sindrome di Down dalle origini ad oggi
Down syndrome: from its origins to the present day
Bruno Dallapiccola

16.15

Tavola Rotonda - *Round Table*
CEPIM 1974-2004: trent'anni di storia e attività
CEPIM 1974-2000: thirty years of history and activities

Moderatore - *Chairperson* **Mario Paternostro**

Intervengono - *Speakers*

Francesco Doderò
Franca Dagna Bricarelli
Aldo Moretti
Alberto Rasore-Quartino

18.00

Discussione
Discussion

18.30

Chiusura dei lavori
Closing

Giovedì, 2 dicembre - Thursday, December 2

**IV CONGRESSO DELLA EUROPEAN DOWN SYNDROME ASSOCIATION
(EDSA)
*IV CONGRESS OF THE EUROPEAN DOWN SYNDROME ASSOCIATION
(EDSA)***

9.00

Introduzione - *Introduction*

Juan Perera, Presidente EDSA - *EDSA President*

**Attualità nella ricerca genetica della sindrome di Down
*Genetic research in Down syndrome: an update***

Moderatori - *Chairpersons*: **Franca Dagna Bricarelli, Bruno Dallapiccola**

9.30

Atlante del cromosoma 21 umano: dall'espressione genica al fenotipo della sindrome di Down
The human chromosome 21 atlas: from gene expression to Down syndrome phenotype

Valeria Marigo

10.00

Cromosoma 21: sequenze non geniche conservate e variazione dell'espressione genica
Two chromosome 21 tales: CNGs and gene expression variation

Stylios E. Antonarakis

10.30

Relazione tra sindrome di Down e cancro: aspetti cellulari e molecolari
Relation between Down syndrome and cancer: a cellular and molecular view

Dean Nizetic

11.00 *Coffee break*

11.30

Sindrome di Down e malattia di Alzheimer
Down syndrome and Alzheimer disease

Massimo Tabaton

11.50

Modelli murini delle anomalie mentali della sindrome di Down
Murine models of Down syndrome mental abnormalities

Xavier Estivill

12.10

Analisi della diversa espressione genica nelle cellule Down: problemi del background genetico
Differential gene expression analysis in Down syndrome cells: genetic background issues

Samuel Deutsch

12.30

Discussione

Discussion

**Attualità cliniche nella sindrome di Down
*Clinical update in Down syndrome***

Moderatori - *Chairpersons*: **Juan Perera, Alberto Rasore-Quartino**

14.30

La comunicazione della diagnosi di sindrome di Down alla nascita
The communication of the diagnosis of Down syndrome at birth
Göran Annerén

15.00

Problemi immunologici della sindrome di Down
Immunological problems of Down syndrome
Alberto G. Ugazio

15.30

Caratteristiche del sistema endocrino nella sindrome di Down
Endocrine features in Down syndrome
Corrado Romano

16.00 *Coffee break*

16.30

Biologia dell'invecchiamento e sindrome di Down
Biology of ageing and Down syndrome
Claudio Franceschi

16.50

Aspetti clinici dell'invecchiamento nella sindrome di Down
Clinical aspects of ageing in Down syndrome
Verinder Paul Prasher

17.00

L'aspettativa di vita nella sindrome di Down
Life expectancy in Down syndrome
Carlo Baccichetti

17.30

Discussione - *Discussion*

Venerdì, 3 dicembre - Friday, December 3

Attualità negli interventi riabilitativi della sindrome di Down ***Rehabilitation in Down syndrome: an update***

Moderatori - *Chairpersons*: **Gianfranco Ayala, Gian Paolo Guaraldi**

9.00

Percorsi integrati riabilitativi ed educativi nell'ambito dell'intervento precoce
Integrated rehabilitation and education in early interventions
Aldo Moretti

9.30

L'intervento riabilitativo precoce nel bambino con sindrome di Down
Early rehabilitation in children with Down syndrome
Paolo Meazzini

10.00

La riabilitazione del linguaggio nel bambino con sindrome di Down
Language intervention in children with Down syndrome
Jean A. Rondal

10.30

La stimolazione delle attività cognitive nel bambino con sindrome di Down
Promoting recognitive development and educational achievements of children with Down syndrome
Sue Buckley

11.00 *Coffee break*

11.30
Il trattamento intercettivo orofacciale precoce, un approccio multidisciplinare
Early oro-facial interceptive treatment: a multidisciplinary approach
Stefano Garatti

11.50
Buone prassi riabilitative ed educative per l'integrazione ed il mantenimento al lavoro
Good practices in rehabilitation and education for finding and keeping a job
Franca Felicioli

12.10
Percorsi di educazione all'autonomia per le persone con sindrome di Down
Promoting the social autonomy of people with Down syndrome
Anna Contardi

12.30
Discussione - *Discussion*

III CONGRESSO MEDITERRANEO SENZA HANDICAP III MEDITERRANEAN CONGRESS WITHOUT HANDICAP

14.30
Introduzione - *Introduction*
Giancarlo Pravettoni , Fouad Twal

Attualità psicosociali nel ritardo mentale *Psycho-social aspects in mental retardation: an update*

Moderatori- Chairpersons: Jean Rondal, Ciro Ruggerini

15.00
Effetto dell'introduzione di linee guida sulla qualità dell'assistenza psichiatrica alle persone con ritardo mentale
Effect of guidelines on the quality of psychiatric care in patients with mental retardation
Gian Paolo Guaraldi

15.30
Il coinvolgimento parentale nelle pratiche abilitative e riabilitative della sindrome di Down
Parental involvement in enabling practices and rehabilitation in Down syndrome
Salvatore Soresi

16.00
Presupposti psicofisiologici dell'intervento riabilitativo
Psycho-physiological aspects of rehabilitation
Giuseppe Chiarenza

16.30
Ordine di genitura e tetralogia dell'Io
Order of geniture and tetralogy of the ego
Giancarlo Trentini

17.00
Approccio terapeutico integrato in persone con ritardo mentale affette da disturbi del comportamento e disordini psichiatrici
Integrative treatment approach in persons with mental retardation suffering of behaviour problems and psychiatric disorders

Anton Dosen

17.30

Discussione - *Discussion*

Sabato, 4 dicembre - Saturday, December 4

L'Europa di fronte ai bisogni dell'handicap ***Europe facing disability needs***

Moderatori - *Chairpersons*: **S.E. Tarcisio Bertone**

9.00

Richiesto intervento del Commissario Europeo delle Politiche Socio Sanitarie

The contribution by the European Commissioner for Socio-Health Policies has been requested

9.30

Richiesto intervento del Sottosegretario del Ministero del Lavoro e Politiche Sociali

The contribution by the Under-Secretary of the Ministry of Labour and Social Policies has been requested

Grazia Sestini

10.00

Il ruolo ed il modello ligure in Europa e nel Mediterraneo

The Ligurian role and model in Europe and in the Mediterranean

Roberto Levaggi

10.30 Coffee break

11.00 **TAVOLA ROTONDA - ROUND TABLE**

Politiche socio-sanitarie sull'handicap a confronto ***Debate on socio-health policies on disabilities***

Moderatore - *Chairperson*: **Bruno Vespa**

Intervengono i rappresentanti di:

Contributions by the representatives of:

- | | | |
|---------------|----------------------------|-----------------|
| 1. Albania | Vahe Mokini | <i>Albania</i> |
| 2. Belgio | Richard Bonjean | <i>Belgium</i> |
| 3. Francia | Jean Paul Champeaux | <i>France</i> |
| 4. Israele | Shaul Harel | <i>Israel</i> |
| 5. Italia | Aldo Moretti | <i>Italy</i> |
| 6. Portogallo | Cristina Louro | <i>Portugal</i> |
| 7. Spagna | Juan Perera | <i>Spain</i> |
| 8. Tunisia | Fouad Twal | <i>Tunisia</i> |

Conclusioni - *Conclusions*: **Giancarlo Pravettoni**

13.30

Chiusura del Convegno

Closing of the Meeting