



SAPIENZA
UNIVERSITÀ DI ROMA



UMBERTO I
POLICLINICO DI ROMA



**MOLTO PIÙ DI
QUANTO IMMAGINI**



Il 28 febbraio si celebra la giornata internazionale delle malattie rare.

Il 70% delle malattie rare insorge in età pediatrica e solo il 5% delle malattie rare hanno una cura.

E' per questa ragione che il tema scelto per la giornata delle malattie rare 2025 è la ricerca che rappresenta la speranza per un futuro migliore per tutte le persone con malattia rara.

sabato 22 febbraio 2025

9:30-13:00

**Delezione del cromosoma 22
la ricerca clinica e di base**

Incontro medici, ricercatori e famiglie

*Policlinico Umberto I
Viale Regina Elena 324 Roma
Sala Pestalozza - Clinica Ostetricia e
Ginecologia*



**Associazione italiana delezione
cromosoma 22 - AIdel22 APS**

Via Mortara 2 00182 Roma

tel: 0677201148 segreteria@aidel22.it

C.F. 9728243082

Media partner
RadioAidel22

Con il patrocinio di
UNIAMO
Federazione Italiana Malattie Rare



9.30 Apertura del convegno

Raffaella Cungi

Presidente Aldel22

Saluti istituzionali

Prof.ssa Antonella Polimeni

Magnifica Rettrice dell'Università Sapienza Roma

Dott. Fabrizio D'Alba

Direttore Generale Policlinico Umberto I, Roma

Dott. Roberto Poscia

Direttore Centro Interdipartimentale Malattie

Rare Policlinico Umberto I Roma -

Vicepresidente Centro Coordinamento nazionale Comitati Etici AIFA

Prof. Alberto Spalice

Direttore Dipartimento Materno Infantile e

Scienze Uro Ginecologiche Policlinico Umberto I Roma

PRIMA SESSIONE

Delezione del cromosoma 22: ricerca di base

Modera Prof. Antonio Baldini

Dipartimento di Medicina Molecolare e

Biotecnologie Mediche Università di Napoli

Federico II

9.45 A 25 anni TBX1 continua a sorprenderci

Prof.ssa Elizabeth Illingworth

Professore di Biologia Molecolare, Università di Salerno, Dipartimento Chimica e Biologia

10.05 L'ossitocina chiude la barriera emato-encefalica migliorando le traiettorie di sviluppo nella Sindrome da Delezione 22q11.2

Dott. Francesco Papaleo

Genetics of Cognition Laboratory, Neuroscience area, Istituto Italiano di Tecnologia, Genova

10.25 Domande delle famiglie e degli speaker di Radio Aldel22

SECONDA SESSIONE

Delezione del cromosoma 22: ricerca clinica

Modera Prof. Bruno Marino

Coordinatore Comitato Scientifico di Aldel22 APS

10.45 Bisogni non soddisfatti nei giovani e negli adulti con delezione 22: ritardo diagnostico e qualità di vita

Dott.ssa Federica Pulvirenti

UODS Immunodeficienze Primitive, Centro di Riferimento Regionale Sindrome delezione 22q11.2, Policlinico Umberto I, Roma

11.05 Il cuore nella sindrome da delezione del cromosoma 22

Prof. Paolo Versacci - Dott.ssa Carolina Putotto

UOC di Cardiologia Pediatrica - Dipartimento Materno Infantile e Scienze UroGinecologiche, Policlinico Umberto I Roma

11.25 Domande delle famiglie e degli speaker di Radio Aldel22

TERZA SESSIONE

Delezione del cromosoma 22: ricerca clinica e aspetti neuropsichiatrici

Modera Dott.ssa Maria Cristina Digilio

Genetica Medica Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

11.35 La 22q11.2DS come modello biologico per lo studio della vulnerabilità alla schizofrenia: analisi dei rapporti tra abilità neurocognitive, psicopatologia e funzionamento nella vita reale

Dott. Tommaso Accinni

Dipartimento di Neuroscienze Umane Sapienza Università di Roma

11.55 Sintomi depressivi e hopelessness in pazienti affetti da Sindrome di DiGeorge

Dott.ssa Isabella Berardelli

Dipartimento di Neuroscienze, Salute Mentale e Organi di Senso, Ospedale S. Andrea, Roma

12.15 Domande delle famiglie e degli speaker di Radio Aldel22

12.30 Conclusioni

Prof. Antonio Baldini, Dott.ssa Maria Cristina Digilio e Prof. Bruno Marino

12.45 Light lunch

in diretta su

