

Comitato d'Onore/Honorary Committee

Giuseppe PROFITI, *Presidente OPBG*
Bruno DALLAPICCOLA, *Direttore Scientifico OPBG*
Massimiliano RAPONI, *Direttore Sanitario OPBG*

Direttore del Convegno/Conference Director

Bruno DALLAPICCOLA, *Ph.D*
Direttore Scientifico, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Roma

Comitato Scientifico/Scientific Committee

Lidia LARIZZA,
Direttore Lab. di Citogenetica e Genetica Molecolare, Istituto Auxologico Italiano, Milano
Maurizio ELIA,
Direttore Scientifico; Istituto OASI, IRCCS, Troina (EN)
Marco CECCHINI,
NEST, Istituto Nanoscienze-CNR and Scuola Normale Superiore, Pisa
Silvia RUSSO,
Responsabile Dipartimento di Genetica Molecolare, Istituto Auxologico Italiano, Milano

Informazioni Generali/General Information

DATA E SEDE/DATE AND VENUE

11 ottobre 2013 Auditorium San Paolo
October 11^o, 2013 Auditorium San Paolo

ISCRIZIONI/REGISTRATIONS

Al corso saranno ammessi i primi 150 iscritti che avranno inviato la scheda di iscrizione alla Segreteria Organizzativa. Non è prevista quota di iscrizione.
The course will be admitted to the first 150 members who have sent in the registration form to the Organizing Secretariat. There is no registration fee

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA/Organising Secretariat

Servizio Eventi Formativi ECM
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
Piazza S. Onofrio, 4 - 00165 Roma
Tel/Phone 06-6859.3770/2290/3768 Fax: 06/6859.2443
E-mail: congressi@opbg.net www.ospedalebambinogesu.it



Angelman Syndrome

International Meeting



11 Ottobre 2013/October 11th 2013

Auditorium San Paolo – Via Baldelli 38 – Roma

Con il patrocinio di
Under the patronage of
orphanet


Bambino Gesù
OSPEDALE PEDIATRICO

Relatori/Speakers

Arthur L. Beaudet, M.D.

*Department of Molecular and Human Genetics
Baylor College of Medicine - Houston, TX, U.S.A.*

Ben Philpot Ph.D.

*University of North Carolina at Chapel Hill
Department Cell Biology & Physiology - Chapel Hill, NC, USA*

Eric Klann, Ph.D.

Center for Neural Science- New York University-New York, NY, USA

Harald H. Sitte , Ph.D.

*Medical University Vienna
Center for Physiology and Pharmacology – Vienna, Austria*

Martin Scheffner , Ph.D.

*Departement of Biology,
University of Konstanz - Konstanz, Germany*

Silvia Russo, Ph.D.

*Department of Molecular Genetic
Istituto Auxologico Italiano - Cusano Milanino (Mi), Italy*

Stormy J. Chamberlain

*Department of Genetics and Developmental Biology
University of Connecticut Health Center - Farmington, CT, USA*

Ype Elgersma Ph.D.

*Neuroscience Institute,
Erasmus University - Rotterdam, NL*

Programma Scientifico/Scientific Program

8.30 Registrazione dei partecipanti/*Registration of participants*

9.00 Saluti delle Autorità/*Welcome remarks*

Prof. Giuseppe Profiti, Presidente Ospedale Bambino Gesù
Dr. Tommaso Prisco, Presidente OR.S.A.

9.30 *UBE3A/E6AP: Not just a ubiquitin-protein ligase?*

UBE3A/E6AP: non solo una ubiquitina protein-ligasi?
Martin Scheffner Ph.D.

10.00 *Investigating the impact of rare CNVs on the clinical heterogeneity of Angelman patients carrying deletion*

Studio dell'impatto di CNV rare sull'eterogeneità clinica dei pazienti deleti con sindrome di Angelman
Silvia Russo, Ph.D

10.30 *Lessons learned from induced pluripotent stem cell models of Angelman syndrome*

Lezioni apprese dai modelli delle iPS della sindrome di Angelman
Stormy J. Chamberlain, Ph.D.

11.00 *Coffee*

11.30 *Preventing and reversing synaptic and memory deficits in Angelman syndrome*

Prevenire e revertire i deficit sinaptici e della memoria nella sindrome di Angelman
Eric Klann, Ph.D.

12.00 *The regulation of monoamine transporter function in Angelman Syndrome*

Regolazione funzionale del trasporto delle monoamine nella sindrome di Angelman
Harald H. Sitte, Ph.D.

12.30 *Mouse models to study AS: towards mechanisms and therapeutic strategies*

Modelli murini per lo studio della SA: verso i meccanismi e le strategie terapeutiche
Ype Elgersma, Ph.D.

13.00 *Brunch*

14.30 *Pharmacogenetic insights into Angelman syndrome*

Uno sguardo alla farmacogenetica della sindrome di Angelman
Ben Philpot Ph.D.

15.00 *Towards molecular therapy for Angelman syndrome*

Verso la terapia molecolare della sindrome di Angelman
Arthur L. Beaudet, M.D.

15.30 *Discussion/Discussione.*