

## INFORMAZIONI GENERALI

Il meeting raduna a livello nazionale quanti si occupano di ragazzi affetti dalla rara sindrome di Lesch-Nyhan, malattia per la quale è stata per la prima volta usata la definizione "fenotipo comportamentale", ma di cui ancora pochissimo ci si è occupati in Italia.

Orario: 8.30 – 13 14- 17.30

Destinatari:

Famiglie (con bambini e ragazzi LN, minori e giovani adulti)

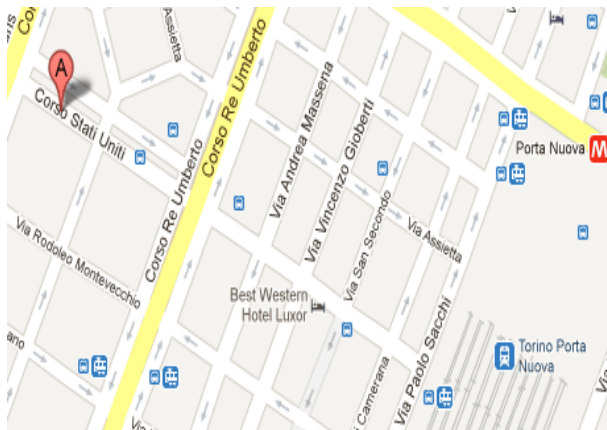
Sanità: Medici della riabilitazione, (NPI, Fisiatra: chi ha la responsabilità del progetto riabilitativo-educativo o del progetto di vita post-scuola), psicologi, operatori della riabilitazione – FT, logopedisti, educatori specializzati

Servizi Sociali, Educazione/scuola/centri diurni: insegnanti, educatori, assistenti alla comunicazione, personale dei centri diurni

### Sede

Centro Incontri della Regione Piemonte, Corso Stati Uniti, 23 TORINO

Come raggiungere la sede (dettagli sul sito web [www.lnd-it.com](http://www.lnd-it.com))



## Segreteria Organizzativa

Associazione **LND Famiglie Italiane Onlus**  
Via Giovanetti 15/20 -16149 Genova

[www.lnd-it.com](http://www.lnd-it.com)

Mail: [info@lesch-nyhan.eu](mailto:info@lesch-nyhan.eu)

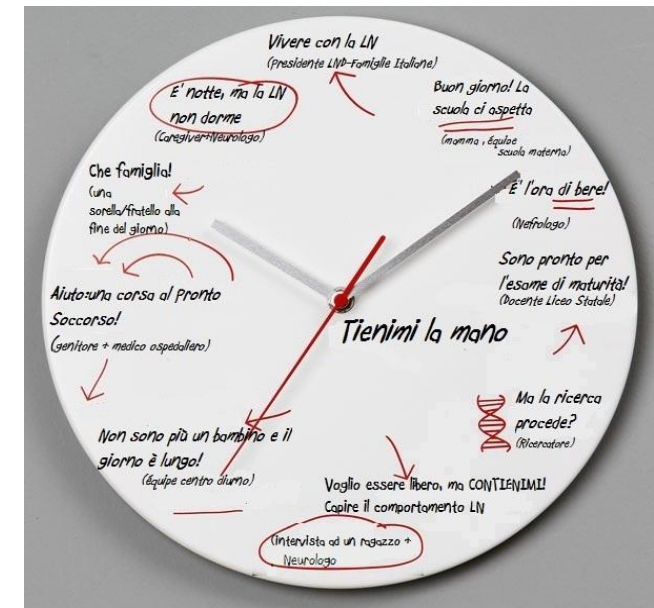
Cell: 3387953875



CMID

Giornata seminariale sulla Lesch-Nyhan

Venerdì 10 maggio 2013



Centro Incontri Regione Piemonte

Corso Stati Uniti 23 - Torino



## PROGRAMMA

### INTERVENGONO

**Dott. Stefania Albesano**

Neuropsichiatra infantile ASL TO3

**Dott. Simone Baldovino**

Rete delle Malattie Rare della Regione Piemonte e Valle d'Aosta. Torino

**Roberta Bottacci**

mamma giovane affetto da Lesch-Nyhan Buti (PI)

**Prof. Rosa Campisi**

Liceo Scientifico Statale "E.Fermi" Genova

**Cooperativa Arcobaleno**

operatori Centro Diurno socioriabilitativo Fidenza(PR)

**Rita Descrovi**

caregiver bambino affetto da Lesch-Nyhan Ceriano Laghetto (MB)

**Diego Dolcetta**

Neurologo BIRD

**Dott. Silvio Ferraris**

Pediatra Ospedale Regina Margherita Torino

**Donata Fazzalari**

Fisioterapista

**Paola Mazzuchi**

Presidente associazione LND Famiglie Italiane Genova

**Prof. Vanna Micheli**

Dipartimento di Biotecnologie Sezione di Biochimica e Biologia Molecolare Università di Siena

**Dott. Licia Peruzzi**

Divisione Nefrologia Dialisi Trapianto Ospedale Regina Margherita Torino

**Raffaele Scali**

affetto da Lesch-Nyhan Torino

**Dott. Alessandra Schiaffino**

Psicologa Psicoterapeuta, Comitato Scientifico LND-Famiglie Italiane Genova

### MODERATORI GRUPPI

#### Mattino

- 8.30 Registrazione dei partecipanti  
9.00 Saluti e Introduzione alla giornata:  
9.10 *Vivere con la LN:* (Mazzuchi)  
9.25 *Buon giorno la scuola ci aspetta:* Alzarsi, vestirsi, fare colazione, muoversi, relazionarsi con compagni e adulti per un bimbo piccolo con la LN (Descrovi, Fazzalari, Albesano)  
10.00 *E' l'ora di bere!* Intervento del nefrologo: cenni sulla LND (aspetti medico-clinici), gestione e prevenzione dei problemi metabolici della LN.(Peruzzi)  
10.15 *Sono pronto per l'esame di maturità :* Un progetto educativo-scolastico in scuola superiore.(Campisi)  
10.35 *Ma la ricerca procede?* (Micheli)  
10.55 *Voglio essere libero, ma CONTIENIMI.* (Dolcetta)  
*Capire il comportamento LN.*  
Videointervista a Raffaele a cura della dott. Alessandra Schiaffino

Break 11.20 - 11.30

- 11.30 *Non sono più un bambino e il giorno è lungo!* Accogliere e organizzare la giornata di un ragazzo LND in un centro diurno (coop Arcobaleno)  
11.50 *Aiuto: una corsa al pronto soccorso!* (Bottacci, Ferraris), Il ricovero, gli esami, le difficoltà nel racconto di un genitore e di un medico ospedaliero  
12.10 *Che famiglia eccezionale!* Capire e gestire la LND, problemi in famiglia. Una sorella racconta  
12.20 *E' notte, ma la LN non dorme...* Racconto di un caregiver, neurologo/neuropsichiatra infantile

12.40-13.00 DISCUSSIONE

#### Pomeriggio

- 14.00 *Il Piano Nazionale Malattie Rare* Il Piano vuole "garantire" assistenza adeguata e sostegno alle famiglie: con quali strumenti? (ISS- CNMR Roma)  
Per le tante altre cose ancora da trattare, (la complessità emerge) i presenti si dividono in tre gruppi divisi per età: confronto di esperienze per iniziare a raccogliere indicazioni e raccomandazioni da diffondere a livello italiano  
14.20- 15.30 lavoro in gruppo (1 conduttore per ciascun gruppo)  
a) i piccoli (dalla diagnosi all'inizio della scuola dell'obbligo)  
b) vivere con la LND in età scolare  
c) diventare adulti con la LND  
15.30 – 16.30 Ciascun gruppo riferisce in gruppo allargato  
Conclusioni e discussione

### TAVOLA ROTONDA

- 16.30-17.30 Tavola Rotonda : Prima raccolta di indicazioni e raccomandazioni  
Membro Rete MR Piemonte Valle d'Aosta, Presidente Ass LND, membro Comitato Tecnico Scientifico LND-Famiglie Italiane, ISS -CNMR