

## Informazioni Generali

**Partecipazione all'evento:** gratuita

**L' evento è accreditato ECM per tutte le professioni sanitarie.**

**Iscrizione all'evento:**

**Cod GRU 7978**

**Per i professionisti delle Aziende Sanitarie della Regione Emilia-Romagna:** PORTALE DIPENDENTE GRU Menu: Formazione 2.0- corsi prenotabili

**Per gli altri professionisti attraverso il Portale Esterni GRU**

<https://portale-ext-gru.progetto-sole.it>

**Contatto per ulteriori informazioni:**

Dott.ssa Stefania Bigoni: [bgs@unife.it](mailto:bgs@unife.it)

Servizio Formazione Aziendale [a.beghelli@ospfe.it](mailto:a.beghelli@ospfe.it)

## Come raggiungere la sede congressuale

**Sede:** Aula C5, Nuovo Polo Didattico Universitario di Cona,  
via Aldo Moro 22 – Ferrara

**In autobus:** Linea 6, in partenza dalla stazione F.S.  
Per accedere al Nuovo Polo Didattico, parcheggio N.1.

**In auto:** Autostrada A13 Bologna-Padova, uscita Ferrara Sud.  
Proseguire per il raccordo autostradale Ferrara-Porto Garibaldi,  
direzione Porto Garibaldi, uscita Cona (seguire le indicazione  
"Ospedale").

Per maggiori informazioni si rimanda al sito:

<https://corsi.unife.it/sedi-e-strutture/polo-didattico-cona>



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE  
EMILIA-ROMAGNA  
Azienda Ospedaliero - Universitaria di Ferrara



Università  
degli Studi  
di Ferrara



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE  
EMILIA-ROMAGNA  
Azienda Unità Sanitaria Locale di Ferrara



European  
Reference  
Networks



*III incontro multidisciplinare di aggiornamento ERN-ITHACA*

# DISABILITÀ INTELLETTIVA ED ENCEFALOPATIE EPILETTICHE: AGGIORNAMENTI IN TEMA DI GENETICA



**Mercoledì 17/12/2025**

Aula C5, Nuovo Polo Didattico Universitario di Cona,  
via Aldo Moro 22 – Ferrara

## What is the ERN-ITHACA

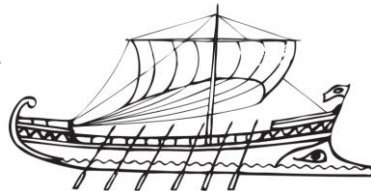
The **ERN ITHACA** is the [European Reference Network](https://ern-ithaca.eu/) (ERN) for rare malformative conditions, intellectual disabilities and neurodevelopmental disorders.

It was first established by Pr. Jill Clayton-Smith and the Manchester University NHS Foundation Trust, in 2017.

The network today consists in 71 expert clinical centres and 45 European Patient Advocacy Groups (EPAGs) (see the list of our experts centers and ePAGs). Through sharing expertise, experience and resources, our community aim to further patient care, research and access to information about rare congenital malformations and intellectual disability.

The name **ITHACA** stands for Intellectual disability, TeleHealth, Autism and Congenital Anomalies. It also refers to the **Odyssey** that for many families the diagnostic journey of a child with a rare developmental disease represents.

<https://ern-ithaca.eu/>



## PROGRAMMA

Ore 14:30

*A.Ferlini (Ferrara), S.Bigoni (Ferrara), I.Panzini (Ferrara), N.Bolognesi (Ferrara)*, Benvenuto e Introduzione ai lavori

### I SESSIONE

*Moderatori: S.Bigoni (Ferrara), A.Solinas (Ferrara), D.Gragnaniello (Ferrara), A.Suppiej (Ferrara)*

14:40-15:20 *R.Guerrini (Firenze)*, **Genetica delle encefalopatie epilettiche e di sviluppo**

15:20-16:00 *V.Conti (Firenze)*, **Disturbi del neurosviluppo e disregolazione della via di segnale PI3K/AKT/mTOR**

16:00-16:10 **Break**

16:10-16:50 *A.Novelli (Roma)*, **Aneuploidie e riarrangiamenti cromosomici complessi in sindromi con disabilità intellettiva ed epilessia**

16:50-17:30 *C.Garone (Bologna)*, **La disfunzione mitocondriale come eziologia primaria o secondaria nei disordini del neurosviluppo**

17:30-18:00 **Disabilità Intellettiva ed encefalopatie epilettiche, l'importanza di un approccio multidisciplinare: l'esperienza di Ferrara**

*Ambulatorio di Neuropediatria: C.Forest, G.Pellino, S.Tagliani*

*UO di Neuropsichiatria Infantile: A.Galuppi, F.Masina*

*Ambulatorio di Genetica Medica: S.Bigoni, R.Schininà, S.M.L.Nicoletti*

*Centro di Epilessia dell'adulto: E.Fallica, E.Cesnik*

### II SESSIONE: EUROPEAN REFERENCE NETWORKS UPDATES

*Moderatori: A. Ferlini (Ferrara), F. Emanuelli (Ferrara)*

18:05-18:15 *S.Bigoni (Ferrara)*, **Aggiornamenti dal Meeting Annuale ERN ITHACA**

18:15-18:30 *F.Fortunato (Ferrara)*, **Ruolo del CPMS nel confronto fra esperti dei centri ERN**

Saluti e compilazione questionari ECM