



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI PADOVA

16 Febbraio 2024

Sala Riunioni Clinica Medica III

IX piano Monoblocco

Via Giustiniani, 2 Padova

Come diamanti rossi: I pazienti kat6a e la sfida alle malattie rare

Raro è un termine solitamente con accezione positiva attinente all'unicità, peculiarità e bellezza. Quando raro si accosta a malattia le cose cambiano: la diagnosi è difficile, i rimedi e le cure mancano. KAT6A è un raro disturbo genetico dello sviluppo neurologico caratterizzato da ritardo globale dello sviluppo e gradi variabili di disabilità intellettiva. In particolare i pazienti KAT6A sperimentano uno sviluppo del linguaggio ritardato o limitato/assente associato a ipotonia neonatale, difficoltà di alimentazione, anomalie cardiache e dismorfismi facciali. Sono state descritte anche microcefalia, infezioni frequenti, anomalie gastrointestinali e/o oculari. Questa malattia è dovuta a mutazioni nel gene KAT6A che si verificano de novo. KAT6A è un enzima complesso appartenente alla famiglia delle istone acetiltransferasi che agisce come co-attivatore di vari fattori di trascrizione, quindi nella regolazione del rimodellamento cromatinico, la regolazione genica, la traduzione delle proteine, il metabolismo e il ciclo cellulare.

Questo incontro nasce dall'esigenza di condividere le conoscenze acquisite e di stimolare la ricerca ad occuparsi di questa malattia rara di recente individuazione (2015) per sviscerare i meccanismi biologici alla sua base e individuare potenziali rimedi/farmaci per alleviarne i sintomi.

Organizzatore: Prof. Roberto Vettor, Dipartimento di Medicina - DIMED, Università di Padova e Prof.ssa Monica Dettin, Dipartimento di Ingegneria Industriale – DII, Università di Padova

9.00 Saluti ed introduzione

9.10- 9.35 (20 min relazione + 5 min discussione)

Prof. Roberto Vettor (Dipartimento di Medicina - DIMED, Università di Padova)

Aspetti fenotipici endocrino-metabolici nella sindrome KAT6A

9.35-10.00 (20 min relazione + 5 min discussione)

Prof. Massimo Zeviani (Dipartimento di Neuroscienze – DNS – Università di Padova)
La genetica della sindrome KAT6A

10.00-10.25 (20 min relazione + 5 min discussione)

Prof. Nenad Bukvic (Azienda Ospedaliero Universitaria Consorziale Policlinico di Bari)
Prof. Massimiliano Chetta, (U.O.C. di Genetica Medica e di Laboratorio, A.O.R.N. A.Cardarelli, Pad.Y, Napoli)
Cosa può fare il genetista medico/biologo nella gestione delle nuove sindromi del neurosviluppo; Insight in Arboleda Tham Syndrome

10.25-10.50 (20 min relazione + 5 min discussione)

Prof. ssa Murgia (Dipartimento di salute della donna e del bambino –SDB – Università di Padova)
Dott.ssa Leonardi (Dipartimento di Scienze Biomediche - DSB e SDB – Università di Padova)
Profili di metilazione del DNA nelle cromatinopatie: sfide attuali e applicazioni future

10.50-11.15 (20 min relazione + 5 min discussione, in collegamento via zoom)

Dott.ssa Valentina Massa (Dipartimento di Scienze della salute – Università di Milano)
Il ruolo del rimodellamento della cromatina nelle sindromi genetiche rare: tre esempi

11.15-12.40 (20 min relazione + 5 min discussione, in collegamento via zoom)

Dott.ssa Serena Troisi (Dipartimento di Neuroscienze - Università Federico II di Napoli)
Epilessia nella sindrome KAT6A, descrizione di due casi

12.40-13.20 **KAT6: un film prodotto da Niko Mylonas e Kuno Buesel e promosso dalla Fondazione KAT6A austriaca con interviste a genitori e medici**

Modalità d'iscrizione: l'evento è gratuito

Associazione KAT6 Italia: per informazioni e iscrizioni contattare monica.dettin@unipd.it

Progetto di ricerca su KAT6A: per informazioni e fundraising https://www.biologia.unipd.it/donations/kat6a_syndrome

Segreteria Organizzativa:

cristina.degan@unipd.it tel. 049.8218689

chiara.bison@unipd.it tel. 049.8218793