

12.º Encontro Europeu

NF - Ciência e Cuidados, os Factos
26 - 29 Abril de 2007 - Lisboa

AS NEUROFIBROMATOSSES

As Neurofibromatoses (NF1 ou doença de Recklinghausen e NF2) são doenças genéticas que afectam a pele e podem ocasionar tumores nos nervos, nalguns casos sob a forma de neurofibroma.

As pessoas com NF1 apresentam manchas cor de café com leite e neurofibromas, espalhados pelo corpo. Na maioria dos casos não existem grandes complicações de saúde, contudo podem surgir deformações ósseas, glioma no nervo óptico e dificuldades de aprendizagem. As pessoas com NF2 apresentam poucas ou nenhuma manchas cor de café com leite e, normalmente, no indivíduo jovem-adulto surgem tumores associados aos nervos acústicos e à medula.

A APNF - ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA DE NEUROFIBROMATOSE.

A APNF nasceu em 1999 com o objectivo de divulgar as Neurofibromatoses e apoiar todos os que com elas têm de (con)viver. Conta com sócios de todo o país.

A APNF é membro da NF Europe e, nessa qualidade, organiza o 12th European NF Meeting, onde participam diversos especialistas nas Neurofibromatoses, pela primeira vez em Portugal.

Contactos:

APNF - Rua Marquesa d'Alorna, nº 2, Atelier,
2675 - 781 Ramada.
Tel. 21 934 39 59 • Fax 21 934 39 60
e-mail: info.apnf@gmail.com

Honorary Committee

Comissão de Honra

Alta Comissária da Saúde – Dr^a Maria do Céu Machado, em representação de sua Ex^a o Sr. Ministro da Saúde

Presidente da Câmara Municipal de Lisboa – Prof. Carmona Rodrigues

Secretária Nacional para a Reabilitação e Integração da Pessoa com Deficiência – Dr^a Luísa Portugal

Invited speakers

Prelectores convidados

Eric Legius - Belgium
Francisco Santana – Portugal
Gareth Evans – UK
Ludwine Messiaen – USA
Luis Parada – USA
Meena Upadhyaya – UK
Michael Lewis – Portugal
Nancy Ratner – USA
Pedro Cabral – Portugal
Susan Huson – UK
Vincent Riccardi – USA
Weidong Li – USA

Organization:
Organização:



APNF
Associação Portuguesa de Neurofibromatose

Secretaryship:
Secretariado:



Tel: + 351 21 315 51 35
Fax: + 351 21 355 80 02

Scientific Sponsorship:
Patrocínio Científico:

Hospital de Santa Maria - Serviço de Genética

Sociedade Portuguesa de Genética Humana

Universidade de Lisboa

Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa

Sponsorship:
Patrocinios:



Em colaboração com:



Meeting 2007

Lisbon
PORTUGAL

12th European NF Meeting

12.º Encontro Europeu NF

NF – Science and Welfare,
the Facts 26th – 29th April 2007

NF - Ciência e Cuidados, os Factos
26 - 29 Abril de 2007

Place/Local:

Culturgest, Edifício Sede da CGD
Rua Arco do Cego
1000-300 Lisboa

www.apnf.eu



PROGRAM / PROGRAMA

26th April - Thursday

26 Abril - Quinta-feira

- 15.00 – 19.00h - Meeting's check in and registration / *Recepção dos participantes*
- 17.00 – 19.00h - Lay group meeting / *Reunião das Associações*
- 19.00h - Departure from Culturgest / *Partida da Culturgest*
- 19.30h - Reception at the City Hall - Port of Honour / *Porto de Honra oferecido pela C. M. Lisboa*
- 20.30h - Departure to Culturgest / *Regresso à Culturgest*

27th April - Friday

27 Abril - Sexta-feira

- 09.00 – 09.15h - Opening Ceremony / *Cerimónia de abertura*

Session 1 / Sessão 1

Chair / moderadores – Ana Medeira and Gareth Evans

- 09.15 – 09.45h - Introduction – Lúcia Lemos and Isabel Cordeiro
- 09.45 – 10.15h - The NHL Neurofibromatosis classification and diagnostic criteria: time to rethink? – Susan Huson
- 10.15 – 10.45h - Clinical and neuropsychologic phenotypes – Pedro Cabral
- 10.45 – 11.15h - Molecular abnormalities in atypical neurofibromatosis - Eric Legius
- 11.15 – 11.45h - Coffee break / *Pausa para café*

Session 2 / Sessão 2

Chair / moderadores – Meena Upadhyaya and Ludwine Messiaen

- 11.45 – 12.15h - Mosaicism in NF2 an update of risk based on uni/bilaterality of vestibular schwannoma at presentation and sensitive mutation analysis including MPLA - Gareth Evans
- 12.15 – 12.45h - NF2 – Management and disease - Gareth Evans
- 12.45 – 13.00h - Asociación de Afectados de Neurofibromatose - Pilar Munoz
- 13.00 – 14.00h - Lunch / *Almoço*



Session 3 / Sessão 3

Chair / moderadores – Vincent Riccardi and Eric Legius

- 14.00 – 14.30h - Whole transcriptional analysis of NF1 – Nancy Ratner
- 14.30 – 15.00h - Analysis of NF 1 genotype/phenotype studies – Meena Upadhyaya
- 15.00 – 15.30h - Update on genetic testing for NF 1 patients and segmental NF 1 - Ludwine Messiaen
- 15.30 – 16.00h - High Resolution Melting (HRM) analysis for the rapid and sensitive detection of mutation in NF 1 samples - Sukriye Ayter
- 16.00 – 16.30h - (tema a definir) - Luis Parada
- 16.30 – 17.00h - Coffee break / *Pausa para café*

Session 4 / Sessão 4

Chair / moderadores – Meena Upadhyaya and Weindong Li

- 17.00 - 17.30h - Development on Neurofibroma formation – Nancy Ratner
- 17.30 – 18.00h - Dysplastic neurofibromas in Neurofibromatosis 1 : Histological criteria and prevalence - Laurence Valeyre-Allanore
- 18.00 – 18.30h - The interest of F18 desoxyglucose emission tomography in detection of neurofibroma in NF 1 patients - Benoit Bensaïd
- 19.30h - Departure from Culturgest / *Partida da Culturgest*
- 20.00h - Dinner at Timpanas Restaurant with fado and "folclore" show / *Jantar no Timpanas*
- 23.30h - Departure to Culturgest / *Regresso à Culturgest*

28th April - Saturday

28 Abril - Sábado

Session 5 / Sessão 5

Chair / moderadores – Isabel Cordeiro and Luis Parada

- 09.00 – 09.30h - Amelioration of cognitive defects in an animal model of NF 1: From mechanism to targeted treatment of the Ras/MAPK pathway – Wendong Li
- 09.30 – 10.00h - Prosody. The real learning disability of NF 1 – Vincent Riccardi
- 10.00 - 10.30h - The impact of Neurofibromatosis 1 upon Quality of Life in Childhood: A cross sectional study of 79 cases – Pierre Wolkenstein
- 10.30 - 11.00h - Behaviour and Health related quality of life (HRQOL) in school aged children with Neurofibromatosis type 1 - Lianne C. Krab
- 11.00 – 11.30h - Coffee break / *Pausa para café*

Session 6 / Sessão 6

Chair / moderadores - Susan Huson and Nancy Ratner

- 11.30 – 11.55h - NX101- Development of a Non-Cirurgical Treatment for Dermal Neurofibromas in Neurofibromatosis type 1 - Alan Rubenstein
- 11.55 – 12.20h - Conditionally Replicative Adenovirus As a Potential Therapy for NF1 – Vivianne Ding
- 12.20 – 12.40h - Signal therapy for NF-associated tumours by Natural PAK1 Blockers – Maria Demestre
- 12.40 – 13.00h - Facial transplant for plexiform neurofibroma - Laurent Lantieri
- 13.00 – 14.00h - Lunch / *Almoço*

Session 7 / Sessão 7

Chair / moderadores - Michael Lewis and Lucia Lemos

- 14.00 – 14.30h - Orthopedic aspects in NF1 – Francisco Santana
- 14.30 – 15.00h - Model care for Adults with NF1 – Susan Huson
- 15.00 – 16.00h - Posters session / *Sessão de posters*
Film exhibition "Being different Does it matter ????? " / *Exibição de vídeo "Ser diferente ... Que diferença faz ? "*
Brazilian Neurofibromatosis National Centre – Rio de Janeiro, Brasil
- 16.00 – 16.30h - Coffee break / *Pausa para café*
- 17.00h - Departure from Culturgest / *Partida da Culturgest*
- 17.30h - Free visit to the "Mosteiro dos Jerónimos" and "Torre de Belém" / *Visita ao Mosteiro dos Jerónimos e à Torre de Belém*
- 18.45h - Meeting point at Belem Docks / *Ponto de encontro nas docas de Belém*
- 19.00h - Cruise on Tagus (Cocktail and diner included) / *Cruzeiro no Tejo (Cocktail e jantar incluídos)*
- 22.00h - Departure to Culturgest / *Regresso à Culturgest*

29th April - Sunday

29 Abril - Domingo

Session 8 / Sessão 8

Chair / moderadores - Isabel Cordeiro and Lucia lemos

- 09.00 – 09.30h - Living with NF 1 - Michael Lewis
- 09.30 – 10.00h - NF 1: The lost years – Clare Webb
- 10.00 – 10.30h - A novel service for adolescents and young adults with neurofibromatosis 1 - Rosalie Ferner
- 10.30 - 11.00h - Conclusions / *Conclusões*
- 11.00 - 11.30h - Report of NF Europe - Clare Webb
- 11.30 - 12.00h - Next meetings / *Próximos encontros*