

International Syndrome Skraban-Deardorff Day

2nd August 2025

Aula Magna – IRCCS Istituto Giannina Gaslini

Via Gerolamo Gaslini, 5 16147 Genova GE

RATIONALE

The event "International Skraban-Deardorff Syndrome Day" is an important gathering dedicated to understanding and managing Skraban-Deardorff Syndrome. This syndrome, associated with the *WDR26* gene, is an extremely rare genetic condition that affects the neurological and cognitive development of affected children, leading to intellectual disability, speech delay, behavioral abnormalities, and seizures. Currently, knowledge about this disorder is limited and, although some cases have been described, the underlying mechanisms of the disease remain unclear. Gaining a better understanding of the role of mutations in the *WDR26* gene is a crucial first step toward developing targeted therapeutic approaches, with the aim of improving the quality of life for patients. This event will bring together internationally renowned experts, medical professionals, families associations, and others, who will work together to uncover the complexities of this syndrome.

RAZIONALE

L'evento "International Syndrome Skraban Deardorff Day" è un incontro importante dedicato alla comprensione ed alla gestione della Sindrome di Skraban Deardorff. La sindrome associata al gene *WDR26* è una condizione genetica estremamente rara che colpisce lo sviluppo neurologico e cognitivo dei bambini affetti, portando a disabilità intellettiva, ritardo nel linguaggio, anomalie del comportamento, convulsioni. Attualmente, le conoscenze su questa patologia sono limitate e, sebbene siano stati descritti alcuni casi, i meccanismi alla base della malattia rimangono ancora poco chiari. Comprendere meglio il ruolo delle mutazioni nel gene *WDR26* è il primo passo fondamentale per lo sviluppo di approcci terapeutici mirati, con l'obiettivo di migliorare la qualità della vita dei pazienti. Questo evento riunirà esperti di fama internazionale, professionisti medici, famiglie delle associazioni, che lavoreranno insieme per svelare le complessità di questa sindrome.

PROGRAM Saturday 2nd August 2025

9:00 – 9:30 am **Registration**

9:30 – 10:00 **Registration, Introduction and event opening**

Welcome from authorities

R. Botti General Director IRCCS Gaslini Children's Hospital

A. Ravelli IRCCS Gaslini Children's Hospital

R. Spiazzi, G. Spiga IRCCS Gaslini Children's Hospital

M. Maghnie DINOEMI

Session 1 – Understanding Skraban Deardorff Syndrome

Chairs: A. Spalice, F. Faravelli

10:00 – 10:35 **Overview of Skraban-Deardorff syndrome** – C. Skraban (remotely) and K. Grand

10:35 – 10:45 Questions

10:45 – 11:30 **Clinical characterization and putative functional studies of *WRD26* gene in patients with Skraban-Deardorff syndrome** – M. Scala, V. Capra

11:30 – 11:40 Questions

11:40 – 12:00 **Gut-microbiota-brain axis in Neurodevelopmental disorders** – A. Riva

12:00 – 12:30 Questions&Discussion

12:30 – 13:30 **Light Lunch**

Session 2 – Round Table (families will choose each group)

13:30 – 15:30

Group 1 Gut-microbiota-brain axis and diet

A. Riva, G. Volpedo, V. Biagioli

Group 2 Quality of life in pediatrics issues

L. Perilli, C. Contratto

Responsabili Scientifici

F. Faravelli, M. Scala, V. Capra, P. Striano

Comitato organizzatore

A. De Lillo, A. Riva, L. Perilli, G. Volpedo, In collaborazione con Associazione SD-Italia