

XII CONFERENZA INTERNAZIONALE SULLA DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE E BECKER

21-23 Febbraio 2014 - Ergife Palace Hotel, Roma - Italia

Programma - Sessioni Plenarie - Venerdì 21 Febbraio

14:00 **Registrazione**

14:30 **Benvenuto e apertura lavori**

Filippo Buccella - Parent Project onlus, Roma, Italia

14:40 **Gestione Clinica della DMD/BMD 0-14 anni**

Moderatore: Nathalie Goemans

- **Linee Guida sulla DMD/BMD**

Nathalie Goemans - Dept. of Pediatrics and Child Neurology, University Hospitals, Leuven, Belgio

- **Diagnosi clinica**

Tiziana Mongini - Dip. Di Neuroscienze Università di Torino, Ospedale Molinette, AUS. G. Battista, Torino, Italia

- **Diagnosi molecolare della DMD: passato, presente, futuro**

Filippo M. Santorelli - Medicina Molecolare e Malattie Neuromuscolari, IRCCS Stella Maris, Pisa, Italia

- **Steroidi e controlli clinici**

Adele D'Amico - Unità di Malattie Neuromuscolari e Neurodegenerative, Dip. di neuroscienze, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma, Italia

- **Fisioterapia**

Elena Mazzone - Dip. Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Agostino Gemelli, Roma, Italia

- **Gestione cardiaca**

Rachele Adorisio - Dip. Medico Chirurgico di Cardiologia Pediatrica, U.O. Cardiologia, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma, Italia

- **Gestione respiratoria**

Fabrizio Racca - Rep. di Anestesia Pediatrica AO Nazionale, SS. Antonio e Biagio e Cesare Arrigo di Alessandria, Alessandria, Italia

- **Aspetti emotivi e cognitivi nella DMD. L'importanza della comunicazione della Diagnosi**

Emanuela Giulitti - Parent Project onlus, Roma, Italia

16:10 **Domande e Risposte**

16:40 **Strategie anti-infiammatorie**

Moderatore: Kanneboina Nagaraju

- **Panoramica sulle strategie anti-infiammatorie**

Kanneboina Nagaraju - Research Center for Genetic Medicine, Children's National Medical Center (CGMR), Washington, USA

- **VBP-15**

Kanneboina Nagaraju - Research Center for Genetic Medicine, Children's National Medical Center (CGMR), Washington, USA

- **Flavocoxid: studio clinico pilota nella DMD**

Sonia Messina - Dip. Di Neurologia e Malattie Neuromuscolari, Policlinico Universitario Messina, Messina, Italia

- **FOR DMD: trial randomizzato in doppio cieco per ottimizzare il regime steroideo nella DMD**

Michela Guglieri - Institute of Genetic Medicine, Newcastle University, Newcastle upon Tyne, Gran Bretagna

- **Fattori di rischio per la perdita del tessuto osseo e le fratture in ragazzi affetti da DMD: dalla genetica al trattamento (RisBo)**

Maria Luisa Bianchi - Centro Malattie Metaboliche Ossee, Istituto Auxologico Italiano IRCCS, Milano, Italia

17:40 Domande e Risposte

Programma Sessioni Plenarie - Sabato 22 Febbraio

8:00 **Registrazione**

8:30 **Introduzione e Benvenuto**

Filippo Buccella - *Parent Project onlus, Roma, Italia*

8:40 **Terapia Cellulare**

Moderatore: *Giulio Cossu*

- **Panoramica sulla terapia cellulare**
Giulio Cossu - *Institute of Inflammation and Repair, University of Manchester, Manchester, Gran Bretagna*
- **Allotripianto di Mesoangioblasti per la distrofia muscolare di Duchenne: un trial clinico di fase 1/2a**
Giulio Cossu - *Institute of Inflammation and Repair, University of Manchester, Manchester, Gran Bretagna*
- **Cromosomi artificiali umani e cellule iPS per lo sviluppo di nuove terapie per la DMD**
Francesco S. Tedesco - *Dept. of Cell and Developmental Biology, University College, Londra, Gran Bretagna*
- **Dalla pelle al muscolo scheletrico: un potenziale per il trapianto autologo nella DMD**
Rita Perlingeiro - *Dept. of Medicine, Lillehei Heart Institute, University of Minnesota, Minneapolis, USA*
- **Biomateriali nella DMD**
Pier Lorenzo Puri - *Sanford/Burnham Medical Research Institute, La Jolla USA & Fondazione Santa Lucia, Roma, Italia*

9:40 Domande e Risposte

10:10 **Strategie di correzione**

Moderatore: *Annemieke Aartsma-Rus*

- **Panoramica sulle strategie di correzione**
Annemieke Aartsma-Rus - *Dept. of Human Genetics, Leiden University Medical Center LUMC, Leiden, Olanda*
- **Biglicano come candidato terapeutico per tutte le forme di DMD**
Justin Fallon - *Neuroscience Department of Brown University, Providence, USA*
- **Editing del genoma come strategia di correzione per la DMD**
Charles Gersbach - *Dept. of Biomedical Engineering, Duke University, Durham, USA*
- **Aggiornamento dello sviluppo clinico di Ataluren nella DMD**
Allen Reha - *PTC Therapeutics*

11:00 Domande e Risposte

11:30 **Includere il punto di vista del paziente e della famiglia nelle procedure regolatorie**

Holly Peay - *PPMD, USA*

11:45 **Strategie di Exon Skipping**

Moderatore: *Francesco Muntoni*

- **Panoramica sulle strategie di exon skipping**

Francesco Muntoni - *Dubowitz Neuromuscular Centre and MRC Centre for Neuromuscular Diseases UCL Institute of Child Health and Great Ormond Street Hospital for Children (GOSH), Dept. Of Developmental Neuroscience, Londra, Gran Bretagna*

- **Ottimizzazione dell'exon skipping in modelli animali**

Annemieke Aartsma-Rus - *Dept. of Human Genetics, Leiden University Medical Center LUMC, Leiden, Olanda*

- **Exon skipping per le duplicazioni**

Kevin Flanigan - *Center for Gene Therapy, Nationwide Children's Hospital, Ohio, USA*

- **Multi-exon skipping per la DMD**

Toshifumi Yokota - *Dept. of Medical Genetics, University of Alberta Faculty of Medicine and Dentistry, Edmonton, Alberta, Canada*

- **Aggiornamento sui trial clinici di Prosensa**

Giles Campion - *Prosensa*

- **Aggiornamento sui trial clinici con Drisapersen**

Giles Campion - *Prosensa*

- **Aggiornamento sul trial clinico con Eteplirsen**

Petra Duda - *Sarepta Therapeutics*

13:05 **Domande e Risposte**

13:35 **Pranzo**

14:40 **Gestione Clinica della DMD/BMD over 14 anni**

Moderatore: *Douglas Biggar*

- **Gestione clinica dei pazienti adulti con DMD**

Douglas Biggar - *University of Toronto, Holland Bloorview Kids, Rehabilitation Hospital, Toronto, Canada*

- **Diagnosi e gestione clinica della DMD/BMD over 14 anni: linee guida**

Irene Bruno - *U.C.O. Clinica Pediatrica, IRCCS materno infantile Burlo Garofalo di Trieste, Italia*

- **Fisioterapia**

Elena Mazzone - *Dip. Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Agostino Gemelli, Roma, Italia*

- **Gestione cardiaca della DMD**

Sabrina Barchetta - *Dip. Scienze Cardiovascolari, Policlinico Agostino Gemelli, Roma, Italia*

- **Gestione delle emergenze cardiache**

Antonio Amodeo - *Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma, Italia*

- **Gestione respiratoria**

Grazia Crescimanno - *Istituto di Biomedicina e Immunologia Molecolare CNR, Palermo, Italia*

- **Gestione delle emergenze respiratorie**

Fabrizio Racca - *Rep. Anestesia Pediatrica AO Nazionale SS Antonio e Biagio Cesare Arrigo di Alessandria, Alessandria, Italia*

- **Diventare adulti: autonomia e qualità della vita**

Maria Caterina Pugliese - *Parent Project onlus, Roma, Italia*

16:10 **Domande e Risposte**

20:00 **Cena**

Programma - Sessioni Plenarie - Domenica 23 Febbraio

- 9:15 Audit Civico nei servizi per la DMD/BMD: a che punto siamo**
Filippo Buccella - *Parent Project onlus, Roma, Italia*
- 9:30 Registro Pazienti e finanziamento alla ricerca: stato dell'arte e prospettive future**
Fernanda De Angelis - *Parent Project onlus, Roma, Italia*
- 9:40 Alla ricerca dei modificatori genetici della DMD**
Stan Nelson - *David Geffen School of Medicine at UCLA, Los Angeles, USA*

10:00 Ricerca in corso nell'ambito dei test di valutazione

Moderatore: *Eugenio Mercuri*

- **Panoramica sulla ricerca in corso nell'ambito dei test di valutazione funzionali**
Eugenio Mercuri - *Dip. Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Agostino Gemelli, Roma, Italia*
- **Test di valutazione**
Eugenio Mercuri - *Dip. Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Agostino Gemelli, Roma, Italia*
- **Biomarcatori Molecolari**
Pietro Spitali - *Dept. of Human Genetics, Leiden University Medical Center LUMC, Leiden, Olanda*
- **Scale di valutazione per la funzionalità degli arti superiori**
Eugenio Mercuri - *Dip. Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Agostino Gemelli, Roma, Italia*

10:50 Domande e Risposte

11:10 Strategie di potenziamento della massa muscolare e della salute del muscolo

Moderatore: *Michael Rudnicki*

- **Panoramica sulle strategie di potenziamento della massa muscolare e della salute del muscolo**
Michael Rudnicki - *Ottawa Hospital Research Institute, Dept. of Medicine and Department of Cellular and Molecular Medicine, Faculty of Medicine, University of Ottawa, Ottawa, USA*
- **Wnt7a come potenziale terapia per la distrofia muscolare**
Michael Rudnicki - *Ottawa Hospital Research Institute, Dept. of Medicine and Department of Cellular and Molecular Medicine, Faculty of Medicine, University of Ottawa, Ottawa, USA*
- **Givinostat per il trattamento della DMD**
Paolo Bettica - *Italfarmaco SpA*
- **ISOFEN**
Emilio Clementi - *Unità di Farmacologia Clinica, Ospedale Luigi Sacco, Università di Milano, Milano, Italia*
- **Studio Clinico con Tadalafil nella DMD**
Michele Guadagna - *Eli Lilly Italia*

12:20 Domande e Risposte

Sessioni Parallelle - Venerdì 21 Febbraio

17:00 SALA ROSSA - Stretching e utilizzo degli ausili per i genitori
Luca Guidicini

17:00 SALA BLU - Integrazione scolastica e buone prassi
Loretta Mattioli

17:00 SALA GIALLA - Alla scoperta del fundraiser che c'è in te!
Luca Cardinali, Filippo Bolognesi

Sessioni Parallelle – Sabato 22 Febbraio

15:30 e 17:30 SALA ROSSA - Stretching e utilizzo degli ausili per i genitori
Luca Guidicini

15:30 e 17:30 SALA BLU - Integrazione scolastica e buone prassi
Loretta Mattioli

15:30 e 17:30 SALA GIALLA - Alla scoperta del fundraiser che c'è in te!
Nicoletta Madia, Luca Cardinali, Filippo Bolognesi

15:30 e 17:30 SALA VERDE - Elementi di fisioterapia respiratoria: assistenza alla tosse, disostruzione bronchiale e tecnica glosso-faringea (in collaborazione con PHILIPS Resironics)
Fabrizio Racca, Cristina Bella, Raniero Carrara

15:30 e 17:30 SALA VIOLA - Tecnologie Assistive per l'autonomia
Fabrizio Corradi, Rossella Cavolo, Luca Lucibello

15:30 e 17:30 SALA ROSA - Mio Fratello è figlio unico?
Alessandra Quattrocchi

15:30 e 17:30 SALA AZZURRA - Adolescenza crescita e sessualità
Lelio Bizzarri

15:30 e 17:30 SALA LILLA - Sostegno psicologico e gruppi di auto aiuto
Enrica Nisi

15:30 e 17:30 SALA FUCSIA - La burocrazia le leggi e i diritti
Tiziana D'Auria, Simona Mammone, Isabella Mori

15:30 e 17:30 SALA MARRONE - L'abbattimento delle barriere architettoniche, la ristrutturazione e l'adattamento della propria casa (in collaborazione con CONTACT srl)
Giuseppe Pino Mincolelli, Tursi Alessandra, Marchi Michele

15:30 e 17:30 SALA ARANCIO - La gestione clinica dei ragazzi BMD: dalla clinica alla vita quotidiana
Marika Pane, Fabio Superti

15:30 e 17:30 SALA BEIGE - Terapia nutrizionale nei pazienti affetti da DMD/BMD
Martina Pica

15:30 e 17:30 SALA BIANCA - La Consulenza Genetica Preconcezionale e Prenatale nella DMD/BMD
Francesco Brancati

XII Conferenza Internazionale sulla Distrofia Muscolare di Duchenne e Becker

Con il patrocinio di:



Ministero degli Affari Esteri

Ministero della Salute

Istituto Superiore di Sanità

Ministero del Lavoro
e delle Politiche Sociali

Accademia Nazionale dei Lincei

Ambasciata d'Australia
in Italia



Kingdom of the Netherlands



SAPIENZA
UNIVERSITÀ DI ROMA

Università degli Studi
di Roma Tor Vergata



AIPO - Associazione Italiana Pneumologi Ospedalieri



Main partner:



Con il sostegno di:



Media partner:



Servizio Tecnico:



Con la collaborazione di:



PARENT PROJECT ONLUS
Via N. Coville, 12 - 00165 Roma
Tel. 0666182811 - Fax 0666188428

Numero Verde 800 943 333
associazione@parentproject.it

www.parentproject.it