

## RELATORI E MODERATORI

Rachele Adorisio, Roma

Francesca Arcadu, Sassari

Sara Billai, Cagliari

Anna Maria Cadeddu, Cagliari

Nicola Carboni, Nuoro

Claudio Cherchi, Roma

Eleonora Cocco, Cagliari

Silvia Festa, Sassari

Anna Lia Frongia, Roma

Maria Antonietta Maioli, Cagliari

Anna Mannara, Napoli

Eugenio Mercuri, Roma

Francesco Muntoni, Londra

Mario Pala, Sassari

Stefania Pedroni, Milano

Chiara Perria, Sassari

Valentina Pes, Sassari

Rita Pilloni, Cagliari

Pietro Pirina, Sassari

Marco Rasconi, Milano

Cristina Sancricca, Roma

Gigliola Serra, Sassari

Paolo Solla, Sassari

Stefano Sotgiu, Sassari

Nicola Spinelli Casacchia, Cagliari

## CON IL PATROCINIO DI



Con il patrocinio del  
**Comune di Sassari**



## CON IL CONTRIBUTO NON CONDIZIONANTE DI



Progetto promosso da **UILDM Sassari**  
con il sostegno di



e con il contributo della **UONPIA** di Sassari

## RESPONSABILI SCIENTIFICI

**Prof. Stefano Sotgiu**

Responsabile Clinica Neuropsichiatria Infantile,  
Università degli Studi di Sassari

**Dott.ssa Gigliola Serra**

Presidente UILDM sezione di Sassari "Andrea Cau" OdV

## SEGRETERIA SCIENTIFICA

**Dott.ssa Silvia Festa**

**Dott.ssa Valentina Pes**

## SEGRETERIA ORGANIZZATIVA E PROVIDER

ACROSS SARDINIA CONGRESSI

Provider Standard Agenas n. 311

V.le Italia, 12 - 07100 Sassari - Tel. 079/2010120

segreteria@acrosscongressi.com

www.acrosscongressi.com

## SEDE DEL CONGRESSO

Hotel Carlo Felice

Via Carlo Felice, 43 - 07100 Sassari

## OBIETTIVO FORMATIVO

Linee Guida - Protocolli - Procedure

## ISCRIZIONE

L'iscrizione è gratuita ma obbligatoria tramite compilazione di un form online sul sito [www.acrosscongressi.com](http://www.acrosscongressi.com) nella sezione eventi in corso entrando nell'evento di riferimento.

## CREDITI FORMATIVI ECM

L'evento formativo n° 355693 è stato accreditato presso l'Agenas con 7 crediti ECM per N° 100 Medici Chirurghi specialisti in Cardiologia, Genetica Medica, Malattie dell'Apparato Respiratorio, Medicina Fisica e Riabilitazione, Neonatologia, Neurologia, Neuropsichiatria Infantile, Psichiatria, Pediatria, Ortopedia e Traumatologia, Scienza dell'Alimentazione e Dietetica, Logopedisti, Terapisti della Neuro e Psicomotricità della Età Evolutiva, Tecnici di Neurofisiopatologia, Fisioterapisti, Psicologi.

Per chi non fosse interessato ai crediti ECM, sarà possibile seguire l'evento a distanza contattando la Segreteria Organizzativa entro il 5 Settembre 2022

## METODO DI VERIFICA

Il Quiz ECM sarà on-line a partire dalle ore 12.00 del giorno successivo all'evento. Si ricordano i REQUISITI DI IDONIETÀ per poter compilare i quiz:

- avere la SPECIALIZZAZIONE in una delle discipline accreditate
- aver compilato i QUESTIONARI ANONIMI (rilevazione attività formative e gradimento)

L'assegnazione dei crediti formativi sarà subordinata a:

- presenza in sala per il 90% della durata dell'evento;
- aver risposto correttamente al 75% dei quesiti del questionario di apprendimento;

## EVENTO PROMOSSO DA

UILDM Sezione di Sassari



SASSARI ODV

Unità Operativa UOC  
di Neuropsichiatria Infantile



# Le Malattie Neuromuscolari e i Nuovi Percorsi di Diagnosi e Cura



**SASSARI - Hotel Carlo Felice**  
**VENERDÌ 16 SETTEMBRE 2022**

## RAZIONALE

Le Malattie Neuromuscolari (MNM) rappresentano un eterogeneo gruppo di patologie rare dell'unità motoria.

Si tratta di patologie evolutive, su base genetica o acquisita, complesse e spesso assai invalidanti che, pur nella loro rarità, costituiscono un grande capitolo della clinica e della ricerca neurologica. Il loro impatto sul paziente, sulla famiglia e sulla società è elevato sia perché i centri di riferimento che garantiscono i Percorsi Diagnostici Terapeutici Assistenziali (PDTA) sono pochi, sia per l'esiguità delle terapie disponibili. I recenti avanzamenti scientifici e tecnologici mettono, comunque, a disposizione dei pazienti alcuni nuovi protocolli riabilitativi e nuove terapie farmacologiche geniche anche per malattie molto gravi quali la Distrofia Muscolare di Duchenne (DMD) e l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA), per citare le più conosciute. Tali progressi hanno portato ad un profondo cambiamento della loro storia naturale. Dall'essere classicamente tipiche dell'età evolutiva, le MNM coinvolgono ora i pazienti fin nella pienezza della loro età adulta, offrendo nuove sfide assistenziali.

Negli ultimi decenni, infatti, la transizione dei pazienti all'età adulta ha richiesto un adeguamento dei Sistemi Sanitari Regionali (SSR) e la preparazione di specialisti specifici. Una buona presa in carico implica, infatti, un progetto globale multidisciplinare e personalizzato, che abbracci l'intera storia di malattia a partire dalla diagnosi precoce, che contempi le necessità e i bisogni dell'età evolutiva e dell'età adulta e che preveda i relativi servizi. La gestione del paziente e della famiglia richiede competenze trasversali fra le specializzazioni mediche e sociali e importanti investimenti sociosanitari.

Tre sono i principali obiettivi di questo convegno: sensibilizzare e ampliare le conoscenze delle principali MNM fra gli operatori sanitari; fornire un aggiornamento sulle nuove possibilità terapeutico-riabilitative ai pazienti e ai loro familiari e, infine, dare voce ai pazienti sulle criticità esperite nell'affrontare la malattia nel vivere quotidiano.

## Programma

**8.30** Registrazione dei partecipanti

**8.45** Apertura dei lavori  
Saluto delle Autorità

**9.15** **Stefano Sotgiu**  
In ricordo di **Alessandro Zuddas**

**9.30** Presentazione del Congresso  
**Gigliola Serra - Marco Rasconi**  
**UILDM**

**9.45** Introduzione  
**Le Malattie Neuromuscolari, Focus sulle DM e sulle SMA**  
**Stefano Sotgiu**

**10.00** **Eleonora Cocco** Introduce:  
**Francesco Muntoni**  
**La DMD e le nuove terapie**

**I SESSIONE:**  
**Il percorso di diagnosi**  
Moderatori:  
**Mario Pala - Valentina Pes**

**11.00** **La diagnosi clinica e di laboratorio**  
**Maria Antonietta Maioli**

**11.20** **Il coinvolgimento cardiaco nelle Malattie neuromuscolari**  
**Rachele Adorisio**

**11.40** Discussione

**II SESSIONE:**  
**La presa in carico dall'Ospedale al Territorio**

Moderatori:  
**Pietro Pirina - Paolo Solla**

**12.00** **I principali aspetti dell'assistenza respiratoria**  
**Claudio Cherchi**

**12.20** **I problemi nutrizionali**  
**Anna Mannara**

**12.40** Discussione

**13.00** Colazione di lavoro

**III SESSIONE:**  
**La presa in carico nel Territorio**  
Moderatori:  
**Silvia Festa - Chiara Perria**

**14.10** **La presa in carico riabilitativa nell'età evolutiva**  
**Anna Lia Frongia**

**14.30** **La presa in carico riabilitativa dell'adulto**  
**Cristina Sancricca**

**14.50** **Quale supporto psicologico e quando?**  
**Stefania Pedroni**

**15.10** Discussione

**IV SESSIONE:**  
**Dalla parte delle associazioni: la presa in carico e le istituzioni**

Moderatori:  
**Stefano Sotgiu - Gigliola Serra**

**15.20** **L'impegno delle associazioni: allargare lo screening neonatale obbligatorio alle MNM, la malattia di Pompe e la SMA.**  
**Gigliola Serra - UILDM**

**I PDTA**  
**Rita Pilloni - RAS**

**Il paziente al centro del sistema dei servizi socio sanitari**  
**Nicola Spinelli Casacchia - CoReSar**

**La rete dei servizi**  
**Anna Maria Cadeddu**  
**Consulta Neuromuscolare Sardegna**

**I bisogni di assistenza e i diritti negati**  
**Francesca Arcadu - Famiglie SMA**

**Il Centro ascolto Duchenne**  
**Sara Billai - Parent Project**

**16.45** Discussione

**17.00** **CONSEGNA DEL PREMIO MASTROPAOLO**

**17.15** **Nicola Carboni** Introduce:  
**Eugenio Mercuri**  
**La SMA, le attualità terapeutiche e i nuovi fenotipi clinici**

**18.00** Discussione

**18.30** Chiusura dei lavori