

2^a Giornata per la FSHD: Registro nazionale per la malattia: Risultati e prospettive

Modena, 22 Ottobre 2011

Sala Leonelli e Sala Panini

presso la Camera di Commercio di MODENA, Via Ganaceto n. 134



Disegno realizzato da Paolo Malgrati

Segreteria Scientifica

Prof.ssa Rossella Tupler
Dott.ssa Isabella Scionti

Segreteria Organizzativa

Sig.ra Anna Stradi

Questo convegno è stato finanziato dalla
Università degli Studi di Modena.

La costruzione del registro è stata resa possibile dal lavoro congiunto del consorzio nazionale per la FSHD, che è stato finanziato dai Progetti Uildm Telethon GUP07001 e 08004 riguardanti *Clinical and laboratory criteria for FSHD diagnosis in view of a national registry for the disease*

Enti ed Istituti afferenti:

Dipartimento di Neurologia. IRCCS Fondazione Ospedale Maggiore Policlinico - Università di Milano.

Centro per le malattie neuromuscolari, Dipartimento di Neuroscienze, Università di Torino.

Dipartimento di Neuroscienze, Università Cattolica Policlinico A. Gemelli, Roma

Dipartimento di Scienze Neurologiche, University Federico II, Napoli.

Dipartimento di Neuroscienze, Università di Padova.

Dipartimento di Neuroscienze, Psichiatria e Anestesiologia, Università di Messina.

Dipartimento di Neuroscienze, Clinica Neurologica, Università di Pisa.

Unità malattie neuromuscolari, Università e Fondazione G. D'Annunzio, Clinica Neurologica, Chieti

Divisione delle malattie neuromuscolari, Istituto Nazionale "Carlo Besta", Milano.

Dipartimento delle scienze neurologiche e psichiatriche, Università di Padova.

Laboratorio di Genetica Molecolare della UILDM, Sezione Lazio, IRCCS Fondazione Santa Lucia, Roma.

Dipartimento di scienze neurologiche e visive, Università di Verona.

Programma della giornata

- 08:30 Accoglienza
- 10:00 Saluto del Rettore dell'Università di Modena e Reggio Emilia
Prof. Aldo Tomasi
Palma Costi, Membro del Consiglio regionale dell'Emilia Romagna
- 10:15 Intervento di Alberto Fontana, Presidente UILDM
Intervento di Anna Ambrosini, Direzione di Telethon
Intervento di Antonio Toscano, Presidente dell'Associazione Italiana di Miologia
- 10:30 Prof Enzo Ricci, Università Cattolica, Roma presenta:
La nuova frontiera ovvero cos'abbiamo imparato da 20 anni di ricerca sulla FSHD
- 10:50 La Prof.ssa Rossella Tupler, Università di Modena e Reggio Emilia, presenta:
Il Registro Nazionale per la FSHD: premesse e risultati
- 11:00 La Dott.ssa Isabella Scionti, Università di Modena e Reggio Emilia, presenta:
La riduzione degli elementi D4Z4: un polimorfismo frequente o un marcatore della malattia?
- 11:10 La Dott.ssa Liliana Vercelli, Università di Torino, presenta:
L'effetto della doppia mutazione di D4Z4 sull'espressione della malattia
- 11:20 La Dott.ssa Giulia Ricci e il Prof. Gabriele Siciliano, Università di Pisa, presentano:
FSHD: differenze di genere
- 11:40 La Dott.ssa Angela Berardinelli, Istituto Neurologico, C. Mondino, e la Dott.ssa Elisabetta Bucci, Università La Sapienza, Roma presentano: *La FSHD nel bambino*

Domande dei pazienti fino alle ore 13

Dalle 13.00 alle 14.00 buffet

14:00 Il Dott. Giuseppe D'Antona (Università degli Studi di Pavia) presenta:
Molto più di semplici mattoni: lo strano ruolo degli aminoacidi nel muscolo scheletrico

14:30 **Casi che fan discutere:** Presentano Prof. Carmelo Rodolico, Università di Messina, Prof. Antonio di Muzio, Università di Chieti, Dott. Lorenzo Maggi, Istituto C. Besta e il Dott. Michelangelo Cao, Università di Padova

Dalle 15:15 alle 16.00. **Tavola rotonda** moderata da Anna Ambrosini, Direzione Telethon, sulle più recenti acquisizioni e sulle prospettive future (Dott. Alberto Fontana, Presidente UILDM, Prof. Carmelo Rodolico, Università di Messina, Prof. Maurizio Moggio, Università di Milano e Prof.ssa Rossella Tupler, Università di Modena e Reggio Emilia)

Successivamente I pazienti incontrano i clinici a quattr'occhi per domande e valutazioni specifiche

Segreteria Organizzativa
Anna Stradi, Segreteria UILDM Sede di Modena
059-260899 dalle 14,30 alle 17,30