



I.R.C.C.S.
Fondazione Istituto Neurologico Nazionale
"Casimiro Mondino"



Dipartimento di Sanità Pubblica e Neuroscienze
Sezione di Scienze Neurologiche: *Responsabile prof. G. Sandrini*
Sezione di Neuropsichiatria Infantile: *Responsabile prof. U. Balottin*

Le malattie neuromuscolari nei primi mesi/anni di vita: dalla diagnosi alla presa in carico

Coordinatori del Corso:

Umberto Balottin e Angela Berardinelli

Università degli Studi di Pavia

I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino



Pavia, 23-24 marzo 2012
Aula C. Berlucci

Con il patrocinio di:

AIM Associazione Italiana Miologia

Associazione Famiglie SMA

SINPIA

TELETHON

UILDM Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare



Presentazione

Le malattie neuromuscolari costituiscono un settore abitualmente considerato “di nicchia”, sia dai neuropsichiatri infantili, sia dai pediatri, sia dagli altri specialisti.

Trattandosi di patologie rare, infatti, può capitare che un medico nella sua carriera veda pochi pazienti, e tuttavia esse costituiscono un'importante causa di disabilità e mortalità infantile e, proprio perché rare, possono porre notevoli difficoltà diagnostiche e di management clinico.

Gli ultimi dieci anni hanno visto da un lato il proliferare delle conoscenze molecolari e patogenetiche relative alle malattie che più frequentemente colpiscono i bambini nei primi mesi-anni di vita, quali le Miopatie Congenite, le Amiotrofie Spinali, le Miastenie Congenite, la Glicogenosi di tipo II e le Distrofie Muscolari Congenite, dall'altro lato l'acquisizione e la diffusione di pratiche e strumenti terapeutici che stanno modificando in modo sostanziale la qualità e la durata della vita di questi bambini, sebbene a tutt'oggi nessuna di queste malattie sia ancora guaribile.

La consapevolezza delle accresciute conoscenze e la prospettiva di possibili terapie inducono nei familiari la richiesta sempre più pressante di garantire tutto quanto sia possibile perché i loro bambini vivano meglio e più a lungo. Inoltre, anche da parte degli stessi clinici si sta determinando un radicale cambiamento di attitudine rispetto al passato - anche recente - circa l'approccio globale al bambino e alla famiglia coinvolti in questi problemi.

Nasce quindi per il medico l'esigenza - ciò che al tempo stesso si presenta anche come una difficoltà - di aggiornarsi continuamente e di integrare le proprie competenze.

In un'intervista rilasciata nel 2006 a «DM», periodico nazionale della UILDM, il compianto Professor Giovanni Lanzi, fondatore del Centro per le Malattie Neuromuscolari in Età Evolutiva in questo Istituto, sosteneva che uno dei rischi maggiori per questi pazienti, proprio perché richiedono competenze e interventi plurispecialistici, è quello di essere «frammentati» tra le varie discipline. In quella stessa sede, poi, sempre il Professor Lanzi sottolineava come fosse di estrema importanza la presenza di una «figura professionale unificante, disponibile ad accogliere le esigenze mediche e i bisogni umani delle persone affette da malattie neuromuscolari».

Questo convegno, dunque, è pensato “da clinici per i clinici” e si pone come obiettivo quello di presentare, grazie alla partecipazione di autorevoli esperti di fama internazionale, le recenti acquisizioni in questo settore e di declinarle nella pratica medica quotidiana, illustrando, là dove presenti, le linee guida per la presa in carico e consentendo la discussione con i partecipanti.

Umberto Balottin

Angela Berardinelli

*Centro di Riferimento Regionale per le Malattie Neuromuscolari dell'Età Evolutiva
U.O. Neuropsichiatria Infantile
IRCCS Mondino*

Programma preliminare di venerdì 23 Marzo

H 8.15-8.45 Registrazione partecipanti

H 8.45-9.00 Saluti e introduzione ai lavori

Moderatori: U. Balottin, A. Toscano, P. Veggiotti

H 9-10: **E. Mercuri** (Roma)

Overview sull'inquadramento diagnostico e management clinico nel bambino con malattie neuromuscolari nei primi mesi-anni di vita: cosa c'è di nuovo?

Moderatori: E. Bertini, E. Fazzi

H 10-10.25: **A. Berardinelli, S. Orcesi** (Pavia)

La diagnostica differenziale del "floppy infant": quali indizi per sospettare una patologia centrale e quali per una patologia periferica?

H 10.25-10.50: **R. Parini** (Monza)

Il bambino affetto da glicogenosi tipo II: quali indizi per la diagnosi e quali prospettive terapeutiche?

H 10.50-11.00 Coffee-break

Moderatori: E. Pegoraro, S. Quijano-Roy

H 11.00-11.25: **E. Bertini** (Roma)

Il bambino con distrofia muscolare congenita. Quale iter diagnostico alla luce delle nuove acquisizioni?

H 11.25-11.50: **S. Quijano Roy** (Garche)

Il management clinico e le problematiche aperte: dalle linee guida alla pratica clinica

H 11.50-12.15: **S. Messina** (Messina)

Il Sistema Nervoso Centrale nelle distrofie muscolari congenite

H 12.15-12.40: **M. Main** (London)

Le problematiche riabilitative

H.12.40–13.00: discussione generale

H 13.00-14.00: pausa pranzo

Moderatori: P. Bernasconi, E. Bertini

H 14.00 -14.25: **C. Rodolico** (Messina)

Quando sospettare e come diagnosticare una miastenia congenita?

H 14.25-14.50: **L. Maggi** (Milano)

Miastenie congenite: fenotipi clinici e dati laboratoristici

H 14.50-15.15: **A. Simonds** (London)

La gestione delle problematiche respiratorie del bambino con miastenia congenita

H 15.15-15.40: **E. Alfonsi** (Pavia)

La diagnostica elettromiografica nelle patologie della trasmissione neuromuscolare

H 15.40-15.50 coffee break

Moderatori: S. Bastianello, T. Mongini, F.M. Santorelli

H 15.50-16.15: **C. Bruno** (Genova)

Il bambino con miopatia congenita: aggiornamento sull'iter diagnostico e approccio clinico

H 16.15-16.40: **A. Pichiecchio** (Pavia)

La MR muscolare nella diagnosi di miopatia congenita

H 16.40-17.05: **L. Morandi** (Milano)

Il ruolo della biopsia muscolare

17.05-17.30: **F.M. Santorelli, D. Cassandrini** (Calambrone-Pisa)

L'approccio genetico-molecolare

17.30-17.50 discussione generale

Programma di sabato 24 marzo

Moderatori: E. Bertini, C. Bruno, M. Main, E. Mercuri, A. Simonds

H 9.00-10.30: **Tavola Rotonda: presentazione di casi clinici risolti e non, con particolare attenzione alla presa in carico**

H 10.30-11.00: discussione generale

H 11.00-11.15 coffee break

Moderatori: E. Mercuri, A. Vianello

Il bambino affetto da Amiotrofia Spinale

H 11.15-11.40: **F.D. Tiziano** (Roma)

Quale approccio diagnostico molecolare?

H 11.40-12.15: **G. Comi** (Milano)

I trials terapeutici

H 12.15 -12.40: **M. Moggio** (Milano)

Deficit ossidativo mitocondriale in biopsie muscolari di pazienti affetti da SMA geneticamente determinata

H 12.40-13.30: **A. Simonds** (London)

Challenges in Mechanical Ventilation in SMA I

H13.30-14.30: pranzo

Moderatori: U. Balottin, A. Berardinelli

H 14.30-15.20: **M. Main** (London)

Problematiche e approcci riabilitativi

H 15.20-16.20: **A. Costantino, C. Mastella, G. Zappa** (Centro SAPRE UONPIA, Milano)

Presentazione dell'attività del Centro e della presa in carico delle SMA I

H 16.20-16.40: discussione generale

H 16.40-17.00: Compilazione ECM

Moderatori e Relatori

Enrico Alfonsi

Responsabile U.S. Neurofisiopatologia del Territorio, I.R.C.C.S. C. Mondino, Pavia

Umberto Balottin

Professore di Neuropsichiatria Infantile, Università degli Studi di Pavia
Direttore UOC Neuropsichiatria Infantile, I.R.C.C.S. C. Mondino, Pavia

Stefano Bastianello

Professore di Neuroradiologia, Università degli studi di Pavia
Direttore S.C. Radiologia/Diagnostica per immagini, I.R.C.C.S. C. Mondino, Pavia

Angela Berardinelli

Responsabile del Centro di Riferimento Regionale per le Malattie Neuro Muscolari in Età Evolutiva
Dirigente Medico Neuropsichiatria Infantile, I.R.C.C.S. C. Mondino, Pavia

Pia Bernasconi

Dirigente Biologo U.O. Neurologia IV - Malattie Neuromuscolari e Neuroimmunologia
Fondazione Istituto Neurologico "Carlo Besta", Milano

Enrico Bertini

Responsabile Unita' Medicina Molecolare
Ospedale Bambino Gesù', Roma

Claudio Bruno

Università degli Studi di Genova
U.O. Malattie Muscolari e Neurodegenerative-Istituto G. Gaslini, Genova

Denise Cassandrini

Dirigente Biologo, IRCCS Fondazione Stella Maris, Calambrone (PI)

Giacomo Pietro Comi

Dipartimento di Scienze Neurologiche, Università di Milano

Maria Antonella Costantino

Direttore SC U.O. Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza
Fondazione IRCCS Cà Granda - Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Elisa Fazzi

Professore di Neuropsichiatria Infantile, Università degli Studi di Brescia
U.O. Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza A.O. Spedali Civili Ospedale dei
Bambini, Brescia

Lorenzo Maggi

Dirigente Medico U.O. Malattie Neuromuscolari e Neuroimmunologia
Fondazione Istituto Neurologico "Carlo Besta", Milano

Marion Main

Neuromuscular Physiotherapy Dept. GOSH, London

Chiara Mastella

Terapista della Riabilitazione
SAPRE - Servizio Abilitazione Precoce dei Genitori, Milano

Eugenio Mercuri

Professore di Neuropsichiatria Infantile, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma
Direttore U.O. Neuropsichiatria Infantile - Policlinico Gemelli, Roma

Sonia Messina

Dipartimento di Neuroscienze, Psichiatria e Anestesiologia, Università degli Studi di Messina

Maurizio Gualtiero Moggio

Responsabile U.O. Dipartimentale - Diagnostica Malattie Neuromuscolari
Fondazione IRCCS Cà Granda - Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Tiziana Enrica Mongini

Responsabile Unità Malattie Neuromuscolari, Neurologia 2, Dipartimento di Neuroscienze
Università degli Studi di Torino - Ospedale "S. Giovanni Battista di Torino"

Lucia Ovidia Morandi

Dirigente Medico U.O. IV Neurologia
Fondazione Istituto Neurologico "Carlo Besta", Milano

Simona Orcesi

Dirigente Medico Neuropsichiatria Infantile, I.R.C.C.S. C. Mondino, Pavia

Rossella Virginia Parini

Dirigente Medico Responsabile S.S. Malattie Metaboliche Rare
Azienda Ospedaliera San Gerardo, Monza

Elena Pegoraro

Professore di Neurologia, Dipartimento di Neuroscienze
Università degli Studi di Padova

Anna Pichiecchio

Dipartimento di Neuroradiologia, I.R.C.C.S. C. Mondino, Pavia

Susana Quijano Roy

Unité Fonctionnelle Médecine Physique et de Readaptation Pédiatriques
Unité de neuropédiatrie Pôle Pédiatrie Hôpital Raymond Poincaré, Garches

Carmelo Rodolico

Professore di Neurologia
Dipartimento di Scienze Neurologiche, Scienze Psichiatriche ed Anestesiologiche
Università degli Studi di Messina

Filippo Maria Santorelli

Direttore U.O.C. Medicina Molecolare per le Malattie Neurodegenerative e Neurogenetiche
IRCCS Fondazione Stella Maris, Calambrone (PI)

Anita Simonds

Professor in Respiratory and Sleep Medicine
National Heart & Lung Institute, Imperial College, London

Francesco Danilo Tiziano

Ricercatore Universitario
Istituto di Genetica Medica, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

Antonio Toscano

Professore di Neurologia
Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Messina.

Pierangelo Veggiotti

Professore di Neuropsichiatria Infantile, Università degli Studi di Pavia
I.R.C.C.S. C. Mondino, Pavia

Andrea Vianello

Direttore S.C. Fisiopatologia Respiratoria, Azienda Ospedaliera di Padova

Grazia Zappa

Psicologo, Fondazione IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena, Milano

Informazioni

Data e Sede

23 e 24 marzo 2012

I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Nazionale “Casimiro Mondino” - Centro Congressi, Aula Berlucchi
Via C. Mondino, 2- 27100 Pavia

Come raggiungere la sede congressuale

IN TRENO

Dalla Stazione di Pavia, prendere l'autobus n. 3 in direzione Colombarone e scendere alla fermata “Fondazione Maugeri/Mondino”.

IN AUTO

Autostrada A7 Milano-Genova (uscita Bereguardo/Pavia Nord):

all'uscita Bereguardo immettersi sul raccordo autostradale Bereguardo-Pavia e successivamente sulla Tangenziale ovest di Pavia, in direzione Pavia Nord, quindi uscire a “Istituti Universitari”, svoltare due volte a destra e proseguire dritto per circa 100 metri.

Autostrada A21 Torino-Piacenza (uscita Casteggio):

all'uscita Casteggio-Casatisma seguire le indicazioni per Pavia; arrivati nel comune di San Martino Siccomario, imboccare la tangenziale di Pavia e proseguire secondo le indicazioni riportate al punto precedente.

SS 35 da Milano: superato il comune di Certosa di Pavia, immettersi sulla tangenziale di Pavia e uscire a “Istituti Universitari”; la clinica si trova all'incirca di fronte allo svincolo.

Parcheggio gratuito.

Quote di iscrizione

Il Convegno è aperto a 130 partecipanti.

Le quote d'iscrizione sono:

- **GRATUITA** per il personale dell'Istituto Neurologico Nazionale “C. Mondino” (dipendenti, studenti, specializzandi e dottorandi)
- **€ 70,00 IVA inclusa**
- **€ 50,00 IVA inclusa** per Soci AIM
- **€ 25,00 IVA inclusa** per Studenti, Specializzandi, Dottorandi “esterni” (allegare certificato)

L'iscrizione dà diritto a: kit congressuale, attestato di partecipazione, certificato crediti ECM/CPD, coffee break e colazione di lavoro.

Tutti i partecipanti ai lavori sono pregati di iscriversi tramite il ‘form on line’ che si trova sul sito www.bquadro-congressi.it ed effettuare il pagamento (al netto delle spese bancarie) tramite bonifico bancario sul conto corrente intestato a Bquadro Congressi srl

IBAN: IT39 E03069 11304 1000 0000 3103

nella causale indicare: **nome, cognome e la dicitura “Iscrizione PPR09-12”**

Iscrizioni ricevute senza i dettagli del pagamento non saranno prese in considerazione.

Istruzioni on-line e procedura di iscrizione per nuovi utenti:

- compilando la tabella dei dati personali e la password si è registrati al portale Bquadro; *una mail di conferma comprensiva di USERNAME e PASSWORD verrà generata in automatico dal sito e consentirà di passare al modulo successivo.*
- inserire USERNAME e PASSWORD nell'area riservata in blu e accedere alla sezione “calendario eventi”. Selezionando il mese, l'evento desiderato, quindi “Iscrizione on line” in automatico verranno riproposti i dati personali. Si prega di confermarli selezionando **invio**. *Una mail di effettuata pre-ISCRIZIONE all'evento verrà generata in automatico dal sito.*

La conferma dell'iscrizione sarà inviata una volta verificato il pagamento.

La fattura in formato .pdf sarà scaricabile dal sito previo avviso mediante mail all'indirizzo di posta elettronica digitato al momento della registrazione.

Condizioni di annullamento e rimborso

In caso di rinuncia alla partecipazione al Convegno, la disdetta dovrà essere inoltrata alla Segreteria Bquadro entro il **12 marzo** tramite fax 0382 27697, o e-mail all'indirizzo info@bquadro-congressi.it.

Oltre tale data non sarà più possibile ottenere alcun rimborso.

I rimborsi saranno effettuati dopo il Convegno.

Si ricorda di indicare nella comunicazione: Nome e Cognome dell'intestatario del conto e IBAN.

Accreditamento

E' in atto la pratica di accreditamento per la certificazione dell'evento finalizzata all'attribuzione di Crediti Formativi Regionali Lombardi ECM/CPD, secondo il programma Educazione Continua in Medicina per **le seguenti figure professionali:**

Medico chirurgo (Anestesia e rianimazione, Chirurgia pediatrica, Genetica medica, Laboratorio di genetica medica, Malattie dell'apparato circolatorio, Neonatologia, Neurologia, Neuropsichiatria Infantile, Ortopedia e traumatologia, Pediatria, Pediatri di libera scelta, Psichiatria).

Biologo

Educatore Professionale

Infermiere

Infermiere Pediatrico

Fisioterapista

Logopedista

Ortottista-assistente di oftalmologia

Psicologo (psicologia, psicoterapia)

Tecnico ortopedico

Tecnico sanitario di radiologia medica

Tecnico sanitario di laboratorio biomedico

Terapista della Neuro e Psicomotricità dell'età evolutiva

L'assegnazione dei crediti è subordinata all'effettiva partecipazione al programma formativo.

Sono stati preassegnati **n. 9,75 crediti ECM-CPD**.

Segreteria Scientifica:

Prof. Umberto Balottin

Università degli Studi di Pavia

I.R.C.C.S. Fondazione "Istituto Neurologico Nazionale C. Mondino"

e-mail: umberto.balottin@unipv.it

Dr.ssa Angela Berardinelli

I.R.C.C.S. Fondazione "Istituto Neurologico Nazionale C. Mondino"

e-mail: angela.berardinelli@mondino.it

Segreteria Organizzativa



Bquadro congressi srl

Via San Giovanni in Borgo, 4

27100 PAVIA

tel. 0382 302859 - fax 0382 27697

e-mail: info@bquadro-congressi.it

www.bquadro-congressi.it

Con il sostegno di:

AIM

Si ringrazia:

