

Programma provvisorio aggiornato al 18 gennaio

Sessioni Plenarie

Venerdì 22 febbraio

14:00 **Registrazione**

14:30 **Benvenuto e Apertura dei lavori**

Sessione 1: Gestione Clinica della DMD/BMD – 0-14 anni

Moderatore: Tiziana Mongini

14:40 **Linee Guida sulla DMD/BMD**

Marika Pane, Dip di Neuropsichiatria, Policlinico Agostino Gemelli – Roma, Italia

15:00 **Diagnosi clinica e genetica**

Francesca Ceradini – Resp. Scientifico Parent Project Onlus – Roma, Italia

15:20 **Steroidi per la Duchenne – cosa abbiamo imparato in 30 anni di esperienza?**

Douglas Biggar - University of Toronto, Holland Bloorview Kids Rehab. Hospital – Toronto, Canada

15:40 **Domande e Risposte**

16:00 **Coffee break**

Sessione 2: Gestione Clinica della DMD/BMD – 0-14 anni

Moderatore: Douglas Biggar

16:20 **Riabilitazione e gestione ortopedica**

Helen Posselt – Duchenne Foundation Brisbane, Australia

16:40 **Gestione dei problemi endocrinologici e nutrizionali**

Elena Mularoni - Ospedale Oftalmico di Torino – Torino, Italia

17:00 **Aspetti psicologici**

Virginia Bizzarri - Centro Ascolto Duchenne, Parent Project Onlus – Roma, Italia

17:20 **Domande e Risposte**

Sabato 23 febbraio

8:00 Registrazione

8:50 Benvenuto e Apertura dei lavori

Sessione 3: Ricerca di base

Moderatore: Kevin Flanigan

9:00 Panoramica sulla ricerca nel campo della DMD e BMD

Fernanda G. De Angelis, Area Scientifica Parent Project Onlus – Roma, Italia

9:30 Il Cromosoma Artificiale Umano per il Trattamento della DMD

Francesco S. Tedesco, Dept of Cell and Developmental Biology, University College – Londra, Gran Bretagna.

9:50 Strategie di Exon Skipping per la DMD

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

10:10 Sequenziamento “Next Generation” per la diagnosi molecolare di distrofinopatie

Alessandra Ferlini, Dip di Medicina Sperimentale e Diagnostica, Università di Ferrara - Ferrara, Italia

10:30 Domande e Risposte

10:50 Coffee break

Sessione 4: Ricerca di base

Moderatore: Alessandra Ferlini

11:10 Panoramica sulle cellule staminali

Pier Lorenzo Puri, Sanford/Burnham Medical Research Institute, La Jolla - USA & Fondazione Santa Lucia – Roma, Italia

11:30 Panoramica sui biomarcatori e SNPs

Pietro Spitali, Dept of Human Genetics, Leiden University Medical Center LUMC – Leiden, Olanda

11:50 Panoramica sui “geni modificatori”

Elena Pegoraro, Dip di Neuroscienze, Università di Padova– Padova, Italia

12:10 Panoramica sull’infiammazione

Pura Muñoz-Cánoves– Dept. Experimental and Health Sciences, University Pompeu Fabra (UPF), Barcelona Spain

12:30 Domande e Risposte

13:00 PRANZO

Sessione 5: Gestione Clinica della DMD/BMD – over 14 anni

Moderatore: Maurizio Moggio

- 14:30 Linee Guida sulla DMD/BMD**
Ksenija Gorni – Unità di Neuropsichiatria infantile, Centro Clinico Nemo- Milano, Italia
- 14:50 Gestione della insufficienza respiratoria cronica**
Grazia Crescimanno - Istituto di Biomedicina e Immunologia Molecolare - Palermo, Italia
- 15:10 Gestione delle emergenze respiratorie**
Fabrizio Racca –SS Antonio Biagio e Cesare Arrigo Hospital - Alessandria, Italia
- 15:30 Valutazione e prevenzione cardiaca nella DMD**
Larry Markham – Monroe Carell Jr. Children’s Hospital, Vanderbilt University – Nashville, USA
- 15:50 Dispositivi di assistenza ventricolare per la DMD**
Antonio Amodeo – UO Cardiocirurgia Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - Roma, Italia
- 16:10 Domande e Risposte**
- 16:30 Coffee break**

Sessione 6: Gestione Clinica della DMD/BMD – over 14 anni

Moderatore: Antonio Toscano

- 16:50 Riabilitazione e gestione ortopedica**
Helen Posselt - Duchenne Foundation Brisbane, Australia
- 17:10 Gestione dei problemi endocrinologici e nutrizionali**
Elena Mularoni – Ospedale Oftalmico – Torino, Italia
- 17:30 Aspetti Psicologici**
Virginia Bizzarri, Centro Ascolto Duchenne, Parent Project Onlus – Roma, Italia
- 17:50 Domande e Risposte**
- 20:00 CENA SOCIALE**

Domenica 24 febbraio

Sessione 7: Aggiornamento sui trial clinici

Moderatore: Elizabeth Vroom

- 8:10** **Aggiornamenti sui trial clinici con Drisapersen**
Rohit Batta- GSK
- 8:30** **Exon skipping**
Giles Champion - Prosensa
- 8:50** **Risultati del trial clinico con Eteplirsen per lo skipping dell'esone 51 e future strategie di exon skipping per la DMD**
Edward Kaye – Sarepta
- 9:10** **Sicurezza ed efficacia di Ataluren in pazienti con distrofinopatia causata da mutazione nonsense**
Allen Reha - PTC Therapeutics
- 9:30** **Terapia cellulare per la distrofia muscolare**
Giulio Cossu - Dept of Cell and Developmental Biology, University College – College – Londra, Gran Bretagna.
- 9:50** **L'Idebenone nella DMD –aggiornamenti sullo studio clinico DELOS**
Nicholas Coppard- Santhera
- 10:10** **Domande e Risposte**
- 10:30** **Coffee break**

Sessione 8: Aggiornamento sui trial clinici

Moderatore: Pat Furlong

- 10:50** **HT-100: partnership con una associazione pazienti per lo sviluppo di un farmaco per la DMD.**
Marc B. Blaustein – Halo Therapeutics
- 11:10** **Flavocoxid: trial pilota nella DMD**
Sonia Messina - Dip di Neuroscienze, Psichiatria e Anestesiologia, Università di Messina – Italia
- 11:30** **Isofen**
Emilio Clementi - Dip. di Farmacologia Clinica, Ospedale L. Sacco - Milano, Italia

- 11:50** **Trial clinico con Givinostat per la DMD**
Paolo Bettica – Italfarmaco
- 12:10** **Sildenafil per il miglioramento delle funzioni cardiache e respiratorie**
Stanley C. Froehner – University of Washington – USA
- 12:30** **Fattori di Rischio per la Perdita di Tessuto Osseo e le Fratture nella DMD**
Maria Luisa Bianchi – Centro Malattie Metaboliche Ossee, Istituto Auxologico Italiano IRCCS – Milano, Italia.
- 12:50** **Strumenti di valutazione per la funzionalità degli arti superiori nella DMD**
Eugenio Mercuri, Dip di Neuropsichiatria, Policlinico Agostino Gemelli – Roma, Italia
- 13:10** **Domande e Risposte**
- 13:30** **Chiusura lavori**
- 13:45** **PRANZO**

Main Sponsor

EryDel SPA, Philips SpA Healthcare - Respironics

Con il sostegno di

Disabili Abili S.r.l, Meccanica Bertazzoni, Life S.r.l, Caravaggio 70 S.r.l, Easyhome S.r.l, Sr Labs S.r.l, Moda senza barriere, TifloSystem S.p.A

Media Partner

Osservatorio MALattie Rare, Healthdesk

Con il Patrocinio di

Ambasciata d’Australia in Italia, Ambasciata del Regno dei Paesi Bassi, Ministero degli Affari Esteri, Ministero della Salute, Ministero per la cooperazione internazionale e l’integrazione, Istituto Superiore di Sanità, Università degli Studi di Ferrara, Università degli Studi di Messina, Università Vita-Salute San Raffaele, Università degli Studi Sapienza di Roma, Università di Chieti, Università degli Studi di Genova, Università degli Studi di Milano, Università Cattolica del Sacro Cuore, Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri, Centro Clinico NEMO, Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare AOU Federico II di Napoli, Istituto Gaslini di Genova, Fondazione Istituto Neurologico C. Mondino, Fondazione Italiana per il Cuore, SIP - Società Italiana di Pediatria, ACP - Associazione Culturale Pediatri, ANMCO – Associazione Nazionale Medici Cardiologi Ospedalieri, A.A.R.O.I. EM.A.C. - Associazione Anestesiisti Rianimatori Ospedalieri Italiani - Emergenza Area Critica, SLAART - Società Italiana di Anestesia, Analgesia, Rianimazione e Terapia Intensiva, FIMMG – Federazione Italiana Medici di Famiglia, AIM – Associazione Italiana Miologia, A.S.SO.FARM - Farmacie Comunali Aziende e Servizi Socio-Farmaceutici, FEDERFARMA, EURORDIS, EMA - European Medicines Agency, AIFA, Laziosanità - Agenzia di Sanità Pubblica, FEDERSANITA’, FISM - Federazione delle Società Medico - Scientifiche Italiane, AIM - Associazione Italiana Miologia, Accademia Nazionale dei Lincei, Fondazione Patrizio Paoletti, Centro Studi Erickson, Regione Lombardia – Assessorato alla Sanità, Regione Lazio, Consiglio Regionale del Lazio, Provincia di Roma, Cittadinanzattiva.