

IL GFB:

Il Gruppo Familiari Beta-sarcoglicanopatie (GFB www.beta-sarcoglicanopatie.it) nasce in Italia nel 2011 da un gruppo di genitori di ragazzi affetti da LGMD2E, che avvertono la solitudine del vivere con una malattia sconosciuta e abbandonata da tutti. Fino a qualche anno fa tale patologia era definita negletta a sottolineare la totale assenza di ricerca scientifica in questo campo.

Per questo, il GFB organizza il primo Convegno Nazionale con l'obiettivo di far conoscere e approfondire tutte le problematiche connesse con queste malattie, diffondere la cultura scientifica sui sarcoglicani, stimolare settori di interesse e di collaborazione in questo campo e definire strategie collettive.

Questo incontro vuole essere un punto di partenza che permetterà un primo confronto a tutti coloro che lavorano in questo ambito.

Sognando un network per i sarcoglicani

L'obiettivo che si vuole raggiungere nei prossimi anni è la creazione di un network internazionale sui sarcoglicani, ovvero una rete di persone sparpagliate nel mondo, che si occupino anche di queste malattie e che portino avanti progetti comuni e trasversali.

LA PARTECIPAZIONE E' GRATUITA

E' possibile iscriversi e richiedere la prenotazione alberghiera, in strutture convenzionate, compilando la scheda scaricabile dal sito www.beta-sarcoglicanopatie.it

E' prevista la traduzione simultanea inglese/italiano e la diretta skype. Per accedere alla diretta skype rivolgersi ai numeri di seguito riportati.

Al termine del convegno verrà distribuito l'attestato di partecipazione.

PER INFORMAZIONI CONTATTARE

Dott.ssa **Beatrice Vola**

e-mail: info@beta-sarcoglicanopatie.it

tel +393280075986

Dott.ssa **Rossana Ciaponi**

e-mail: rossana.ciaponi@virgilio.it

tel +393395072865



GRUPPO
FAMILIARI
BETA-SARCOGLICANOPATIE



UNIONE ITALIANA
LOTTA ALLA
DISTROFIA MUSCOLARE

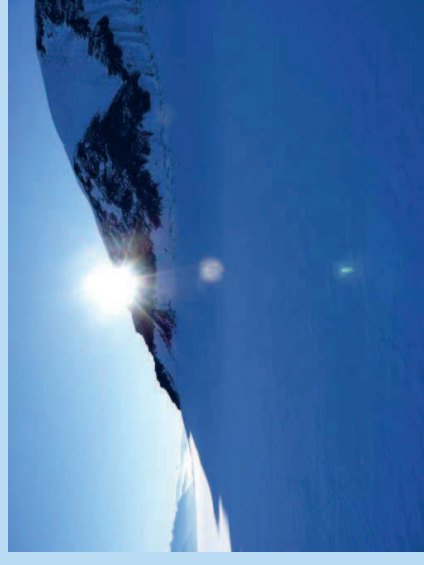
Primo Convegno Nazionale GFB

SARCOGLICANOPATIE: QUALE FUTURO?

Sarcoglicanopatie e distrofie dei cingoli,
ricerca scientifica e aspetti clinici

19 APRILE 2013

Sala convegni, Fondazione Filarete
Via Ortles 22/4, Milano



www.beta-sarcoglicanopatie.it

PROGRAMMA VENERDI' 19 APRILE

- 8.15 Registrazione partecipanti
- 9.15 Saluti e presentazione della giornata

SESSIONE I *Terapia genica e farmacologica*

Moderatori: Roberto Maggi, Vincenzo Nigro

9.30 Jerry Mendell (Columbus)

Le esperienze di terapia genica presso il Nationwide Children's Hospital di Columbus Ohio USA

9.50 Louise Rodino – Klapac (Columbus)

La terapia genica per la distrofia dei cingoli da deficit del beta-sarcoglicano e la predisposizione delle fondamenta per un clinical trial

10.10 Vincenzo Nigro (Napoli)

Terapia genica sistemica mediante nuovi AAV della sarcoglicanopatia dell'hamster

10.30 Pascal Laforet (Parigi)

Studio clinico di fase I nel trattamento della distrofia dei cingoli tipo 2C: terapia genica mediante vettore AAV- γ -sarcoglicano

10.50 Isabelle Richard (Parigi)

Recupero della funzione dei sarcoglicani mutati attraverso l'inibizione del controllo qualità' del reticolo endoplasmico

11.10 Coffee break

SESSIONE II *Terapia cellulare e farmacologica*

Moderatori: Massimiliano Cerletti, Anna Ambrosini

11.50 Massimiliano Cerletti (Boston)

Cellule staminali muscolari e riparazione di tessuti

12.10 Francesco Saverio Tedesco (Londra)

Trapianto di progenitori derivati da cellule IPS in topi LGMD2D

12.30 I PROGETTI ESPLORATIVI DI

TELETHON

Introduzione di Anna Ambrosini (Milano)

Dorianna Sandonà (Padova)

Recupero farmacologico di proteine mal ripiegate: un nuovo approccio per la cura delle sarcoglicanopatie

Gian Maria Fimia (Roma)

L'autofagia nella cellula muscolare: ruolo fisiologico e possibili difetti nelle distrofie muscolari dei cingoli

13.20 Pausa Pranzo

SESSIONE III *Aspetti clinici e community*

Moderatori: Roberto Maggi, Paola Bonetti

14.30 Grazia D'Angelo (Lecco)

Terapie farmacologiche nelle distrofie muscolari dei cingoli

14.50 Angela Berardinelli (Pavia)

Aspetti clinici delle sarcoglicanopatie

15.10 Paolo Banfi (Milano)

Problematiche respiratorie nelle sarcoglicanopatie

15.30 Giacomo Comi (Milano)

Un registro italiano per le distrofie dei cingoli

15.50 Claudio Semplicini (Padova)

Distrofia dei cingoli tipo 2E: caratteristiche cliniche, genetiche ed istopatologiche di una ampia coorte di pazienti europei

16.10 Robert Pleticha (Barcellona)

Il progetto RareConnect di Eurodis

16.30 Alcune famiglie raccontano le loro esperienze

16.50 Conclusioni

RELATORI

- Dr.ssa Anna Ambrosini** Fondazione Telethon Milano
Dr. Paolo Banfi Nucleo Malattie Neuromuscolari, Fondazione Don Gnocchi, Milano
Dr.ssa Angela Berardinelli Struttura Complessa di Clinica Neurologica e Psichiatria dell'Età Evolutiva, Centro di Riferimento regionale per le Malattie neuromuscolari In Età Evolutiva, Istituto Mondino, Pavia
Dr. Massimiliano Cerletti Harvard University Boston (USA) & ProgenitorLabs/GlaxoSmithKline London (UK)
Prof. Giacomo Comi Fondazione Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico Università degli Studi di Milano
Dr. Grazia D'Angelo Unità Neuromuscolare - IRCCS E Medea- Bosisto Parini Lecco
Dr. Gian Maria Fimia Istituto Nazionale per le Malattie Infettive "Lazzaro Spallanzani" IRCCS Roma
Dr. Pascal Laforet Centre de référence Pathologie Neuromusculaire Paris-Est Neuromuscular center Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris (FR)
Prof. Jerry Mendell Research Institute at Nationwide Children's Hospital, Director of Gene Therapy Center and Director of Wellstone Muscular Dystrophy Clinical Research Center Columbus OH (USA)
Dr.ssa Louise Rodino – Klapac Research Institute at Nationwide Children's Hospital and Wellstone Muscular Dystrophy Clinical Research Center Columbus OH (USA)
Prof. Vincenzo Nigro Ordinario di genetica medica alla Seconda Università di Napoli Ricercatore TIGEM
Dr. Robert Pleticha Online Communities Manager, EURORDIS
Dr.ssa Isabelle Richard Genethon - CNRS Lambe Evry (FR)
Dr.ssa Dorianna Sandonà Dipartimento di Scienze Biomediche, Università di Padova
Dr. Claudio Semplicini Dipartimento di Neuroscienze, Università degli studi di Padova
Dr. Francesco Saverio Tedesco Department of Cell and Developmental Biology University College London (UK)
- ## COMITATO SCIENTIFICO
- Prof. Roberto Maggi** Dip. Scienze Farmacologiche e Biomolecolari, Università degli Studi di Milano
Dr. Massimiliano Cerletti (relatori)
Dr.ssa Berardinelli Angela (relatori)
Dr.ssa Paola Bonetti Center for Genomic Science of IIT@SEMM Fondazione Istituto Italiano di Tecnologia (IIT) Milano