

**Responsabili Scientifici**

**Dott.ssa Roberta Battini**, IRCCS Fondazione Stella Maris - Calambrone, Pisa  
 Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli - Università Cattolica Sacro Cuore, Roma  
**Dott. Filippo Maria Santorelli**, IRCCS Fondazione Stella Maris - Calambrone, Pisa  
**Prof. Gabriele Siciliano**, Università di Pisa

**Faculty**

**Prof. Corrado Angelini**, IRCCS Fondazione Ospedale San Camillo, Venezia  
**Dott.ssa Guja Astrea**, IRCCS Fondazione Stella Maris - Calambrone, Pisa  
**Dott.ssa Sigrid Baldanzi**, Università di Pisa  
**Prof.ssa Rita Barone**, Università di Catania  
**Dott.ssa Angela Lucia Berardinelli**, IRCCS C. Mondino, Pavia  
**Dott. Enrico S. Bertini**, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma  
**Prof. Ubaldo Bonuccelli**, Università di Pisa  
**Dott. Claudio Bruno**, IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova  
**Prof. Giovanni Cioni**, IRCCS Fondazione Stella Maris - Calambrone, Pisa  
**Dott.ssa Maria Alice Donati**, Ospedale Pediatrico Meyer, Firenze  
**Prof. Raffaele Falsaperla**, Azienda Ospedaliera - Università Vittorio Emanuele - Ferrarotto - S. Bambino, Catania  
**Prof. Antonio Frisoli**, Scuola Superiore Sant'Anna, Pisa  
**Prof. Giancarlo la Marca**, Ospedale Pediatrico Meyer, Firenze  
**Prof. Vincenzo Leuzzi**, Università degli Studi di Roma "La Sapienza"  
**Prof.ssa Lorenza Magliano**, Seconda Università di Napoli  
**Dott. Michelangelo Mancuso**, Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana  
**Dott. Maurizio Moggio**, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano  
**Prof.ssa Tiziana Enrica Mongini**, Università di Torino  
**Prof. Vincenzo Nigro**, Seconda Università di Napoli, TIGEM Napoli  
**Prof. Giancarlo Parenti**, Università degli Studi di Napoli Federico II  
**Dott.ssa Rossella Virginia Parini**, Azienda Ospedaliera San Gerardo, Monza  
**Prof.ssa Elena Pegoraro**, Università di Padova  
**Dott.ssa Antonella Pini**, IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche, Bologna  
**Prof.ssa Luisa Politano**, Seconda Università di Napoli  
**Dott.ssa Federica Ricci**, Azienda Ospedaliera Città della Salute e della Scienza, Torino  
**Prof. Antonio Toscano**, Università di Messina

**INFORMAZIONI GENERALI****Segreteria Organizzativa e Provider ECM (1006)**

Meridiana Events & Education srl  
 Via G. Volpe, 126 - 56121 Ospedaletto, Pisa  
 Tel. 050 9711721 - Fax 050 974148  
[Ilaria.Tonelli@meridianaevents.it](mailto:Ilaria.Tonelli@meridianaevents.it)  
[www.meridianaevents.it](http://www.meridianaevents.it)

**Sede del Congresso**

Hotel Galilei  
 Via Darsena, 1 - 56121 Pisa  
 Tel. 050 507111 - Fax 050 21381  
[www.hotelgalileipisa.it](http://www.hotelgalileipisa.it)

**Iscrizione**

L'iscrizione al Convegno è gratuita.  
 E' possibile iscriversi online al sito  
[www.meridianaevents.it](http://www.meridianaevents.it), pagina Calendario  
 Eventi

**Destinatari dell'iniziativa**

**Medico Chirurgo** (specializzazioni: Laboratorio di genetica medica, Malattie metaboliche e diabetologia, Medicina fisica e riabilitazione, Medicina generale, Neuropsichiatria infantile, Neurologia, Pediatria (Pediatri di libera scelta), Pediatria, Psicoterapia) **Biologo, Fisioterapista, Logopedista, Psicologo, Tecnici sanitari di laboratorio biomedico, Terapista della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva.**

# News and Views

## La patologia neuromuscolare dal bambino all'età adulta: nuovi strumenti e nuove opportunità

*Pisa, Hotel Galilei*  
**23-24 settembre 2016**



## 23 SETTEMBRE

- 16.00 Presentazione del Corso  
**U. Bonuccelli, G. Cioni (Pisa)**
- 16.10 Saluto delle associazioni UILDM - Parent Project

### **Le distrofinopatie: aspetti diagnostici, clinici e terapeutici**

*Moderatori & Introduzione alla patologia neuromuscolare:*

**F. Santorelli, G. Siciliano (Pisa)**

- 16.15 I quadri clinici e la diagnosi  
**E. Pegoraro (Padova)**
- 16.45 La presa in carico e gli aspetti cardiologici  
**L. Politano (Napoli)**
- 17.15 Distrofinopatie: dalla patogenesi alla alimentazione  
**A. Pini (Bologna)**
- 17.45 Apprendimento e scolarità  
**G. Astrea (Pisa)**
- 18.15 Il setting familiare: aspetti psicosociali ed integrazione sociale  
**L. Magliano (Napoli)**
- 18.45 La Terapia delle distrofinopatie: la sfida del 2020  
**R. Battini (Pisa/Roma)**
- 19.15 Take home message

## 24 SETTEMBRE

### **Simposio: Malattia di Pompe come esempio di malattia lisosomiale del muscolo**

*Moderatori & Introduzione alla patologia lisosomiale:*

**M.A. Donati (Firenze), R.V. Parini (Monza)**

- 09.00 Quadri clinici dal bambino all'adulto: presentazioni tipiche e atipiche  
**T.E. Mongini (Torino)**

- 09.30 L'approccio diagnostico e l'utilizzo della spettrometria di massa tandem  
**G. la Marca (Firenze)**

- 10.00 Le miopatie metaboliche dal bambino all'adulto  
**A. Toscano (Messina)**

- 10.30 *Coffee Break*

- 11.00 **Tavola rotonda interattiva**

Domande, stimolazioni/provocazioni sugli aspetti diagnostici e clinici della Pompe, sensibilizzazione degli astanti su forme atipiche e le forme late onset che maggiormente sfuggono soprattutto in età evolutiva

*Moderatori/Provocatori:*

**C. Angelini (Padova), A.L. Berardinelli (Pavia), G. Parenti (Napoli)**

*Discussant:*

**R. Barone (Catania), R. Falsaperla (Catania), V. Leuzzi (Roma), F. Ricci (Torino)**

- 13.00 *Lunch*

### **Simposio: La nuova generazione e la ricerca in altri quadri neuromuscolari**

*Moderatori & Introduzione alla nuova ricerca neuromuscolare:*

**E.S. Bertini (Roma), M. Moggio (Milano)**

- 14.00 Encefalopatie mitocondriali: Past & Future  
**M. Mancuso (Pisa)**

- 14.30 Le Miopatie Congenite: Past & Future  
**C. Bruno (Genova)**

- 15.00 La diagnostica di nuova generazione: Past & Future  
**V. Nigro (Napoli)**

- 15.30 New tools nella riabilitazione di nuova generazione  
**A. Frisoli (Pisa)**

- 16.00 La Psicopatologia della Distrofia Miotonica  
**S. Baldanzi (Pisa)**

- 16.30 Take Home message  
Consegna dei questionari ECM

