

## FACULTY

G. Siciliano  
E. Bertini  
C. Bruno  
L. Politano  
L. Santoro  
E. Mercuri  
A. Ferlini  
V. Nigro  
G. Vita  
A. Torella  
M. Pane  
R. Castello

## RESPONSABILE SCIENTIFICO

Prof. V. Nigro

È stato richiesto il patrocinio di:  
SINPIA  
SIP



Provider ECM e Segreteria Organizzativa  
OCM Comunicazioni s.n.c.  
Via Vespucci 69 10129 Torino  
Tel. 011 591076 - 5183389 Fax 011 5817562  
chiara.magnetti@ocmcomunicazioni.com

## ECM

Evento formativo ECM N. 237-184487  
per Medici Chirurghi (neurologia, pediatria,  
genetica clinica, neuropsichiatria infantile)  
Biologi  
Crediti ECM assegnati: 6

## SEDE

Grand Hotel Oriente  
Via A. Diaz, 44  
Napoli

educazione continua in medicina

# LA GENETICA DI NUOVA GENERAZIONE PER LA DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE E LE ALTRE MIOPATIE

## Percorso diagnostico-terapeutico personalizzato

Napoli  
1 aprile 2017

Con il patrocinio di



**LA GENETICA DI NUOVA GENERAZIONE  
PER LA DISTROFIA MUSCOLARE  
DI DUCHENNE E LE ALTRE MIOPATIE**  
Percorso diagnostico-terapeutico  
personalizzato

**Napoli**  
**1 aprile 2017**

L'obiettivo del corso è presentare le nuove possibilità cliniche e diagnostiche per i bambini con distrofia muscolare di Duchenne/Becker o con altre miopatie. Scopo prioritario è la creazione di una rete organizzata per far sì che il processo diagnostico, soprattutto nel centro sud Italia, sia più tempestivo, accurato e completo possibile. Sarà dato molto spazio alla discussione di singoli casi reali e all'interazione fra le esigenze dei clinici e le necessità del laboratorio. Il tutto al fine di adattare al meglio il percorso territorio-centri di riferimento alle esigenze specifiche dei pazienti e delle loro famiglie.

## PROGRAMMA

9.30	Registrazione partecipanti	
10.00	Saluti Rettore Università, Presidente della Scuola di Medicina / Presidente AIM, Associazione Pazienti Parent Project, Associazione UILDM	
	<b>Moderatori: G. Siciliano, C. Bruno</b>	
10.15	I primi sospetti di una distrofinopatia	<b>E. Bertini</b>
10.45	Diagnosi differenziale: quali test chiedere?	<b>L. Politano</b>
11.15	<i>Coffee break</i>	
11.30	Biopsia Muscolare: se sì, quando?	<b>L. Santoro</b>
	<b>Moderatori: L. Santoro, L. Politano</b>	
12.00	L'importanza della genetica oggi: genotipizzare e curare!	<b>E. Mercuri</b>
12.30	Esami genetici di 2° livello	<b>A. Ferlini</b>
13.00	Progetto Network per la diagnosi genetica della DMD	<b>V. Nigo</b>
13.30	<i>Lunch</i>	
	Sessione Interattiva	
	<b>Moderatori: E. Mercuri, A. Ferlini</b>	
14.30	Casi Clinici	
	I° Caso Errore nella diagnosi	<b>G. Vita</b>
	II° Caso Errore di laboratorio	<b>A. Torella</b>
	III° Caso il Caso Perfetto	<b>M. Pane</b>
16.00	La standardizzazione delle informazioni PHENOTIPS	<b>R. Castello</b>
16.30	Interpretazione del Referto genetico	
	Tavola rotonda: Il punto di vista del clinico e il punto di vista del genetista	<b>Tutti i relatori</b>
17.30	Termine lavori e questionario ECM	