



IRCCS FONDAZIONE  
STELLA MARIS

# FOCUS

sulle malattie Neuromuscolari e neurometaboliche attualmente trattabili:  
la diagnosi, la cura, la care e la rete



**13 Maggio, 16 Settembre, 7 Ottobre, 11 Novembre 2023**

*Auditorium IRCCS Stella Maris  
Viale del Tirreno 341 /A/B/C Calambrone (Pisa)*

**Responsabile Scientifico:** Prof.ssa Roberta Battini, Prof. Giovanni Cioni  
**Segreteria Scientifica:** Dott.ssa Guja Astrea, Dott.ssa Gemma Marinella, Dott.ssa Bianca Buchignani  
**Provider accreditato standard Stella Maris:** sig. Antonio Paci, [apaci@fsm.unipi.it](mailto:apaci@fsm.unipi.it) 050886235  
Per iscriversi è necessario compilare la scheda di registrazione online sul sito  
<https://forms.gle/1P3An5WCKnB7B8pYA>  
Quota di iscrizione: 200,00 euro

**13 Maggio**

**IL PUNTO SULLE DISTROFINOPATIE**

Moderatori: Dr. F.M. Santorelli, Dr.ssa G. Astrea

9:00 Registrazione partecipanti e saluti

*Prof.ssa R. Battini, Prof. G. Cioni*

9:30 Lettura Magistrale: Il passato, il presente, il futuro delle distrofinopatie

*Prof.ssa E. Pegoraro, Università di Padova*

10:30 Red flags cliniche per una diagnosi precoce e la complessità degli endofenotipi

*Dr. L. Bello, Università di Padova*

11:00 Coffee break

11:30 Le nuove terapie: l'esperienza pediatrica

*Prof.ssa M. Pane, UCSC e Nemo Pediatrico Roma*

12:00 Le nuove terapie: l'esperienza in età adulta

*Prof. G. Siciliano, Dr.ssa G. Ricci, Università di Pisa*

12:30 La parola al territorio, come inserirsi in questo scenario?

13:00 Light Lunch

14:00 La DMD nel quotidiano: Casi clinici

*Dr.sse S. Frosini, G. Astrea, B. Buchignani, P. Cristofani, G. Marinella, IRCCS Stella Maris, Pisa*

15:00 Take Home Message e chiusura lavori

**16 Settembre**

**IL PUNTO SULLA SMA**

Moderatori: Dr. F.M. Santorelli, Prof.ssa R. Battini

9:00 Registrazione partecipanti e saluti

*Prof.ssa R. Battini, Prof. G. Cioni*

9:30 Lettura Magistrale: Il passato, il presente, il futuro delle SMA

*Prof. E.M. Mercuri, UCSC e Nemo Pediatrico, Roma*

10:30 Lo screening neonatale per le SMA: opportunità e ombre

*Dr. T. Danilo, UCSC, Roma*

11:00 Coffee break

11:30 Le nuove terapie: l'esperienza pediatrica toscana

*Dr.ssa C. Ticci, Meyer, Firenze*

12:00 Le nuove terapie: l'esperienza in età adulta

*Prof. G. Siciliano, Dr.ssa G. Ricci, Università di Pisa*

12:30 La parola al territorio, come inserirsi in questo scenario?

13:00 Light Lunch

14:00 La SMA nel quotidiano: Casi clinici

*Dr.sse S. Frosini, B. Buchignani, P. Cristofani, G. Marinella, G. Sgherri, IRCCS Stella Maris, Pisa*

15:00 Take Home Message e chiusura lavori

**7 Ottobre**

**IL PUNTO SULLA POMPE**

Moderatori: Dr. F.M. Santorelli, Dr.ssa G. Astrea

9:00 Registrazione partecipanti e saluti

*Prof.ssa R. Battini, Prof. G. Cioni*

9:30 Lettura Magistrale: Il passato, il presente, il futuro della Malattia di Pompe

*Dr. S. Gasperini, Ospedale S. Gerardo, Monza*

10:30 Lo screening neonatale per la malattia di Pompe e il dried blood spot: un'esperienza consolidata

*Dr. G. La Marca, Ospedale Pediatrico Meyer, Firenze*

11:00 Coffee break

11:30 Vecchie e nuove terapie: l'esperienza pediatrica in toscana

*Dr. M. Sacchini, Meyer, Firenze*

12:00 Le nuove terapie: l'esperienza in età adulta

*Prof. G. Siciliano, Dr.ssa G. Ricci, Università di Pisa*

12:30 La parola al territorio, come inserirsi in questo scenario?

13:00 Light Lunch

14:00 La malattia di Pompe nel quotidiano: Casi clinici

*Dr.sse S. Frosini, G. Astrea, E. Moretti, G. Sgherri, IRCCS Stella Maris, Pisa*

15:00 Take Home Message e chiusura lavori

**11 Novembre**

**IL PUNTO SUL DEFICIT DI DECARBOSSILASI DEGLI L-AMINOACIDI AROMATICI (AADC)**

Moderatori: Prof.ssa R. Battini, Prof. G. Cioni

9:00 Registrazione partecipanti e saluti

*Prof.ssa R. Battini, Prof. G. Cioni*

9:30 Lettura Magistrale: Il passato, il presente, il futuro dell'AADC

*Prof. V. Leuzzi, Università La Sapienza, Roma*

10:30 La diagnosi precoce è possibile? L'esperienza del dried blood spot

*Prof.ssa R. Battini, IRCCS Stella Maris e Università di Pisa*

11:00 Coffee break

11:30 Le nuove terapie: l'esperienza pediatrica

*Dr. F. Manti, Università La Sapienza, Roma*

13:00 Light Lunch

14:00 La AADC nel quotidiano: Casi clinici

*Dr.sse R. Di Pietro, F. D'Acunto, V. Menici, R. Scalise, G. Sgherri, IRCCS Stella Maris, Pisa*

15:00 Take Home Message e chiusura lavori